Nº 48 | enero 2018
Revista de la Asociación DEBRA - PIEL DE MARIPOSA

estar bien

Reencuentro de familias en Madrid

Nuevos horizontes en investigación
pág. 14

¿De qué hablamos cuando hablamos de sexualidad?
pág. 24

"El conocimiento de la enfermedad ha cambiado al 100%"
pág. 52

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD
POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

YA ESTÁ AQUÍ LA TARJETA

Club Piel de Mariposa

ÚNETE A NOSOTR@S Y DISFRUTA DE TODAS LAS VENTAJAS

MODA SOSTENIBLE & SOLIDARIA

50%

DE DESCUENTO EN TUS COMPRAS.

TE REGALAMOS

UN LIBRO EL DÍA DE TU CUMPLEAÑOS.

*Disponible solo para socios DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Familia Piel de Mariposa

Piel de Mariposa
Tienda solidaria Charity shop

tiendas.pieldemariposa.es

Un proyecto de Piel de Mariposa debra

Queridos amigos,

Me hace especial ilusión presentar la edición de la revista Estar Bien en un año en el que los avances en la investigación de la Epidermólisis bullosa han sido portada de los principales medios de comunicación a nivel internacional.

Entre estas páginas vamos a poder descubrir más detalles sobre el prometedor ensayo clínico llevado a cabo en Alemania y conoceremos cuál es el papel de nuestra Asociación en la investigación, así como en las guías de mejores prácticas clínicas en las que se está trabajando actualmente.

Además, gracias a los años de experiencia de nuestras enfermeras, hemos podido recopilar las preguntas y respuestas que nos habéis hecho sobre atragantamientos, heridas de difícil acceso y el cuidado de los pies. Esperamos que esto os ayude en vuestro día a día.

Entre otros contenidos, os presentamos uno de los ansiados hitos que hemos logrado alcanzar en 2017: la designación de los dos primeros Centros de Referencia de la enfermedad, el Hospital Universitario La Paz y el Sant Joan de Déu-Clínic de Barcelona. A través del interesante artículo redactado por nuestras trabajadoras sociales, conoceremos todos los pasos a dar para conseguir la derivación a dichos centros.

En esta edición también hemos querido hablar sin tapujos de un tema tabú en nuestra sociedad: la sexualidad. Nuestra psicóloga explica la importancia de la misma en la vida de las personas y los mitos que impiden que disfrutemos de ella.

El Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa ha reunido a todos aquellos que no quisieron perderse un momento tan especial y en el que destacaron las ponencias de personalidades reconocidas del mundo de la investigación en EB a nivel internacional.

Como colofón, una entrevista muy bonita con nuestra socia Lucía Tévar que ha sido muy generosa al compartir con nosotros un recorrido por sus 54 años con la EB.

Espero de corazón que esta revista os sirva para seguir conociendo los avances, recursos y experiencias que durante todo el año hemos recopilado para vosotros.

Un abrazo muy grande.

Nieves Montero
Presidenta

Edición

Nº 48 - enero 2018

C/ Jacinto Benavente, 12
29601 Marbella (Málaga)
t 952 816 434
info@debra.es / www.pieldemariposa.es

Junta Directiva

Presidenta: Nieves Montero
Vicepresidenta: María Eugenia Pérez
Secretario: Carlos Triay
Tesorero: Javier González
Vocal: Inés Padilla

Delegados

Delegada Andalucía: Inés Padilla
Delegada Aragón: Patricia Simón
Delegada Canarias: Araceli Benítez
Delegada Cataluña: Lucía Tevar
Delegada Madrid: Belén Buela
Co-delegada País Vasco: Nieves Ortiz
Co-delegado País Vasco: Luis M. Llave
Delegado Galicia: Bruno Lamas
Delegada Castilla y León: Puri Rufo
Delegado Valencia: Antonio Moll
Co-delegada Valencia: Nélida T. Mengual
Co-delegada Valencia: Tamara Giménez

Editorial

Coordinación: Minerva Quijera
Redacción: Leticia Pellicer, Equipo DEBRA - PIEL DE MARIPOSA y colaboradores externos
Diseño y Maquetación: Estudio Hoy es el día

Índice

Investigación

El papel de DEBRA en la investigación 04
Ensayo clínico de terapia celular sistémica 10
Guías de Prácticas Clínicas: El valor del trabajo en red 13
Un exitoso ensayo abre nuevos horizontes 14

Bienestar

Preguntas frecuentes de enfermería 16
¿De qué hablamos cuando hablamos de sexualidad? 24
Las falsas creencias se multiplican al hablar de sexualidad y discapacidad 26
La importancia de cuidarse para poder cuidar 29
Nuevos Centros de Referencia en EB y derivaciones 31

Al Encuentro

25 años celebrando juntos el Encuentro Nacional de Familias 36
Un año intenso de formación y difusión 44

Tu Asociación

¿Con quién tengo que hablar? Conoce al equipo 46

En Acción

Bodas y otros eventos solidarios 50
Contigo volamos más alto en las Tiendas Solidarias 51

En Primera Persona

Entrevista a nuestra socia Lucía Tévar 52
Entrevista a la Presidenta de la Asociación, Nieves Montero 54

El papel de DEBRA en la investigación

La Asociación contribuye a la investigación con fondos parciales como co-financiadores de algunos de los proyectos que podéis leer a continuación, junto con otras asociaciones y entidades. Es importante tener en cuenta que la capacidad económica de DEBRA-PIEL DE MARIPOSA es limitada en comparación con un presupuesto habitual de investigación.

Nieves Montero, Presidenta DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Desde antes incluso de que DEBRA-PIEL DE MARIPOSA o AEBE, como se llamó en su comienzo, estuviese legalmente constituida (empezamos a funcionar dos años antes de inscribir la Asociación en el Registro de Asociaciones), formamos parte de DEBRA Europa primero, y de DEBRA Internacional después, hasta formar la red de más de cuarenta países que somos en este momento.

En efecto, somos socios fundadores de DEBRA Internacional junto con Reino Unido, Francia, Alemania e Italia. La primera reunión tuvo lugar en Estrasburgo gracias a la iniciativa de John Dart, Director de DEBRA Reino Unido en aquel momento.

Nuestro cofundador, Iñigo de Ibarrondo, fue Presidente de la organización en un primer momento, mientras se realizaban los trámites para darla de alta en Europa, y luego Presidente de la misma durante diez años. Después hemos formado parte de la Junta Directiva de forma casi ininterrumpida. En este momento los cargos son rotatorios para que todos los países estén directamente involucrados en la dirección en algún momento.

El objetivo primordial en un principio era unirnos para fomentar la investigación en EB, y cada país según sus posibilidades llevaba a cabo sus ensayos de laboratorio. Nosotros, gracias a una beca de un millón de euros que nos concedió Kutxabank, y al interés y la amistad de Cristina Garmendia, Ex Ministra de Ciencia e Innovación del Gobierno de España y Doctora en biología molecular, llevamos a cabo un ensayo en el que se consiguió crear un ratón con EB para estudiar diversos aspectos de la enfermedad. Así se creó una piel quimérica que se probó en doce pacientes. Esos ensayos fueron el primer escalón donde nos apoyamos para todo el desarrollo posterior.

En esa época no había tanta unión entre los diferentes DEBRAs, y el resultado era que se repetían investigaciones en distintos países, incluso las que habían sido desechadas ya por algunos equipos.

Se detectó enseguida este funcionamiento poco eficiente y se creó **un equipo de científicos expertos que se ocupan de determinar a qué se destina el dinero del que disponemos, con el fin de seguir las líneas de investigación más prometedoras y optimizar los recursos.**

Funcionamiento

Las diferentes asociaciones DEBRA aportan fondos en función de su presupuesto, los equipos de investigación presentan sus proyectos, el equipo de expertos los estudia y decide qué proyectos son los mejores para recibir los fondos. Uno de los miembros del equipo de expertos es un español integrante del CIEMAT. También nuestros investigadores presentan proyectos a DEBRA Internacional y han obtenido financiación para algunos de ellos.

Todos los DEBRA formamos parte de esta red y disponemos de la información del estado de las investigaciones en el momento en que se producen.

Como hemos dicho, en principio, el objetivo fundamental de la unión de las asociaciones DEBRA dedicadas a la Epidermólisis bullosa era el de la investigación. En una de las reuniones que tenían lugar en uno de los países miembros una vez al año, cuando el presidente de DEBRA Europa, Iñigo de Ibarrondo, y el director, John Dart, estaban hablando delante de los representantes de las demás asociaciones y de los afectados del país anfitrión, que solían acudir a las reuniones, se levantó una mujer joven, de unos treinta años, y nos dijo: "las investigaciones de las que estáis hablando son muy esperanzadoras y probablemente a las personas que nazcan de aquí en adelante con la enfermedad todo eso les ayudará mucho, pero, ¿qué estáis haciendo para los que ya estamos aquí?"

El silencio inicial fue total, y esa observación dio lugar a un largo debate. Nos dimos cuenta de que había que ampliar nuestra misión. **Tan importante como la investigación, es ocuparse de mejorar la calidad de vida de las familias que ya están afectadas por EB.**

Desde entonces, sin perder de vista la investigación, nos venimos dedicando a estar presentes desde los primeros momentos cuando nace un bebé afectado, para dar apoyo a los padres, a estar presentes en las cirugías, en los partos, en las consultas en el hospital, a informaros de vuestros derechos, a ayudaros en los trámites, a solucionar vuestras dudas, a poner el hombro cuando lo que necesitáis es consuelo, a escucharos...

Porque entendimos que esa joven mujer tenía razón.

Organizaciones, hospitales, empresas, Universidades y Centros de Investigación con los que la Asociación trabaja.

Nuestra contribución en los últimos años

• **Entre 2005-2007 aportamos 75.000€.** Para poder disponer de un diagnóstico era necesario mandar las muestras que se tomaban a otros países, con lo que se encarecía el trámite y se alargaba enormemente.

En este periodo financiamos un técnico de laboratorio en la Fundación Inbiomed para poner a punto una técnica de diagnóstico. La financiación del proyecto supuso 25.000€ cada año, 75.000€ en total.

Como sabéis, el diagnóstico genético es de vital importancia, tanto para los afectados como para sus familias, porque permite conocer de forma inequívoca qué tipo de Epidermólisis bullosa padecen, lo que permite conocer el pronóstico. Es además imprescindible para poder recibir asesoramiento genético de cara una planificación familiar, y para poder participar en ensayos clínicos que se llevan a cabo, tanto en España, como en los demás países miembros de DEBRA Internacional.

• **Entre 2006-2009 aportamos 60,000€** a la coordinación del primer Ensayo clínico que se desarrollaba en España en personas con EB.

• **En 2016 aportamos 113.401,59€.** Esta fue la cantidad que aportamos al Centro de Investigación CIEMAT para realizar:

- Un ensayo clínico dirigido a evaluar la capacidad de las células madre mesenquimales para mejorar la cicatrización de las heridas.

- La contratación de un genetista molecular durante un año para facilitar el acceso de las personas con Piel de Mariposa al diagnóstico genético.

• **Generamos y mejoramos el conocimiento de la enfermedad entre profesionales e investigadores**, subvencionando el tiempo de nuestro equipo para que puedan participar en la elaboración de artículos científicos y sociales, así como en la organización de Congresos, que sirven para generar y mejorar el conocimiento de la enfermedad.

En este sentido, como DEBRA Internacional, organizamos cada tres años un **Congreso donde se dan encuentro los mejores investigadores del ámbito internacional, con el fin de establecer las líneas prioritarias de investigación y evitar duplicidad entre equipos de investigación. Organizamos el Congreso en 2012**, en Marbella, **al que acudieron 120 investigadores internacionales.** Fue un esfuerzo del equipo de DEBRA al completo. En este Congreso participaron también algunos jóvenes afectados en una mesa redonda donde explicaron a los científicos de primera mano cuáles eran sus principales problemas y deseos. El representante español lideró la mesa y en la sesión de clausura expuso las conclusiones de lo que habían querido transmitir.

También hemos organizado dos de las denominadas **"Jornadas de la EB"** que consisten en sesiones multi-disciplinares entre afectados y profesionales, así como una sesión formativa abierta a cualquier profesional interesado. Varios de vosotros habéis participado en alguna de ellas. Esta es una importante vía de relacionar a los afectados con los profesionales directamente. La organización de estas jornadas involucra a muchos profesionales de distintas disciplinas, por lo que es complicada, pero estamos intentando llevar a cabo la tercera.

Hemos participado en un **Estudio de los Servicios de Salud de la Unión Europea**, llamado "Burquol", junto a la Federación de Enfermedades Raras (FEDER), la Fundación Canaria de Investigación y Salud (FUNCIS) y el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), dirigido a cuantificar los costes socio-económicos y calidad de vida de pacientes y cuidadores. Este tipo de estudios sirve para mejorar los servicios de salud, estableciendo prioridades, y creando conciencia en las organizaciones europeas de salud para la asignación de los recursos necesarios para los afectados.

Tenemos en marcha con Intersocial, **un estudio que pretende analizar cómo las manifestaciones de la EB, como la sindactilia, influyen sobre la autonomía del afectado,** con el fin de encontrar productos de apoyo en el mercado, o de fabricación casera, que permita que el afectado pueda hacer actividades cotidianas sin ayuda del cuidador, como diseño de manoplas que permiten coger cubiertos, peinarse, escribir, lavarse los dientes, etc.

• **Actuamos como defensores de vuestros derechos en estudios de investigación**, asegurándonos de que la investigación cumpla con la normativa y respete todos los derechos de los participantes.

Ejemplo de esto es el proyecto Capoira, de Eurordis, a través del cual se formó nuestro personal. Posteriormente Evanina os impartió formación a vosotros y a socios de otras asociaciones sobre sus derechos como pacientes de cara a un ensayo clínico.

• **Promovemos y favorecemos la investigación que es más demandada por vosotros y que mejor cubre vuestras necesidades.** Evanina como representante de DEBRA - PIEL DE MARIPOSA participa en las **reuniones de DEBRA Internacional en las que se establece la estrategia de investigación mundial** sobre EB.

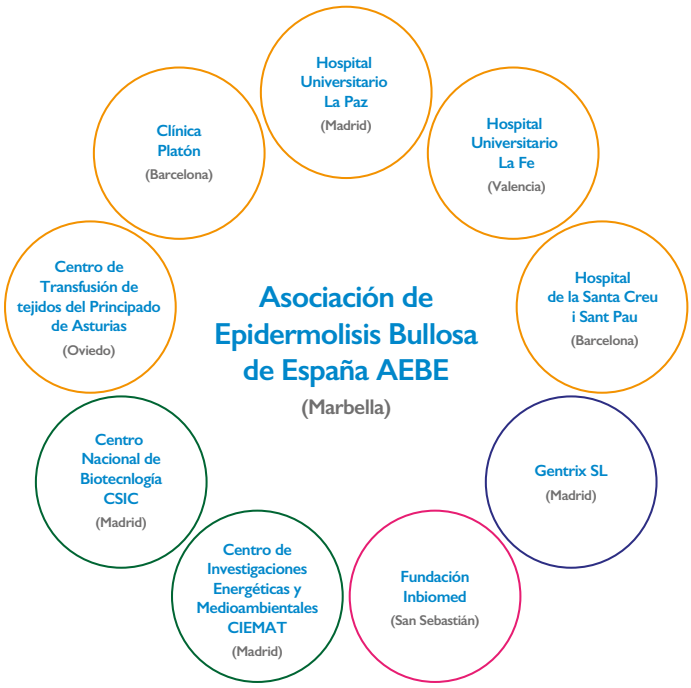
También fuimos promotores de un estudio absolutamente pionero a nivel mundial, que se llevó a cabo en España y en el que participamos miembros del equipo, profesionales del Sistema Nacional de Salud y 58 socios. Este **estudio tenía como fin conocer cuáles eran los temas a investigar que más os interesaban.** Gracias a las conclusiones de ese estudio, que mostraban que las personas con EB tienen tanto interés en que se investigue y encuentre una cura, como en que se encuentre una solución al picor o a la sindactilia. DEBRA Internacional ha adaptado su estrategia de investigación y ahora financia estudios dirigidos a mejorar el día a día de las personas afectadas. Esto es especialmente importante en enfermedades raras, donde investigar es difícil y los recursos son limitados. Este tipo de estudios son muy importantes ya que determinan qué se investigará y **es importante que los socios participen**. Os enviamos cuestionarios a 154 socios y respondisteis 58.

Dentro de esta labor de promover y favorecer la investigación, todos los años participamos en la **solicitud de financiación para proyectos de investigación junto con los centros de investigación españoles** que lo solicitan y enviamos a DEBRA Internacional documentación de apoyo a esos centros de investigación.

• **Informamos a investigadores y empresas de cuáles son las opiniones y necesidades de las personas con EB para que puedan desarrollar productos más adecuados a sus necesidades.**

Nuestras enfermeras llevan a cabo pruebas de materiales de cura con el fin de evaluar cuáles son los más adaptados a la EB, (Mepilex Transfer AG, Exufiber, Polymem) y donde las opiniones y necesidades de los afectados son lo prioritario.

• **Facilitamos a los investigadores el acceso a personas con EB y favorecemos la colaboración de los afectados con los investigadores.** Como formamos parte de la red internacional de DEBRAs, tenemos la información sobre ensayos clínicos que realizamos, en los que se invita a participar a personas de distintos países con EB, e inmediatamente os lo transmitimos por si estáis interesados en formar parte y cumplís las condiciones de reclutamiento. Nosotros nos encargamos de que optéis a la participación en igualdad de condiciones.



• **Os mantenemos al tanto de las investigaciones que se están llevando a cabo a nivel mundial** y os explicamos en qué consisten y cómo se desarrollan, y difundimos todo eso en redes sociales, nuestro foro de profesionales, etc. También becamos profesionales para acudir a jornadas de formación nacionales e internacionales e invitamos a investigadores a acudir a nuestro Encuentro Nacional para que nos cuenten la situación de primera mano.

• **Participamos en ensayos clínicos** como financiadores y/o aportando nuestra experiencia y conocimiento. Además, llevamos a cabo la coordinación y el contacto con las familias que toman parte en ellos.

Una vez conseguido que nuestros diagnósticos se hiciesen en España, nos planteamos qué más podíamos hacer, y de aquí surgió el CEICEB, Consorcio Español para la Investigación y el cuidado clínico del paciente con Epidermólisis bullosa. Un Consorcio dirigido a fomentar la investigación en EB formado por 2 empresas biotecnológicas, 4 centros de investigación, 4 Hospitales, públicos y privados, y DEBRA.

Este Consorcio nació con el objetivo de generar un proyecto trasversal en terapia celular y terapia génica. Se consiguieron pequeñas financiaciones a nivel local (Comunidad de Madrid y Diputación de Guipúzcoa) para abordar partes del proyecto global.

El primer éxito del Consorcio fue una ayuda "Innpacto" del MINECO (Ministerio de Economía y Competitividad) donde también participaron más hospitales como centros de investigación. El proyecto del Ministerio era un proyecto global sobre piel, con una parte importante sobre Epidermólisis bullosa, y fue la semilla que a continuación permitió la generación y la financiación, con un millón de euros por parte de Kutxabank del **primer ensayo clínico sobre EB que se llevó a cabo en España.**

Fue un ensayo clínico en fases I-II de "terapia celular" referido a la variedad distrófica, que consistió en crear una lámina de piel "quimérica" a partir de queratinocitos del paciente y fibroblastos de un donante compatible. Estas células podían producir el colágeno VII, que es la proteína afectada en la EB distrófica. Esta lámina se colocó sobre 12 afectados con el fin de mejorar la cicatrización y resistencia de la piel.

La parte científica la lideró la biotecnológica Cellerix (compañía biofarmacéutica), y la parte de los afectados la lideró nuestra Asociación, que participó coordinando a los pacientes y salvaguardando sus intereses. El coste que supuso para la asociación fue de 60.000€ en cuatro años.

Paralelamente a esto, **las necesidades de los integrantes de la Asociación, de vosotros, han crecido,** igual que ha crecido el número de socios, y **decidimos que debíamos dedicar los fondos a dar respuesta a las preguntas y necesidades de vuestro día a día.** Así contratamos a dos enfermeras (Nati y Esther que este año cumplen 9 años en la Asociación), una trabajadora social (Estrella que lleva 8 años con nosotros) y alguien dedicado a afianzar los ingresos y mejorar el conocimiento de la enfermedad en la sociedad (Minerva).

Las necesidades del día a día incluyen cosas tan básicas y necesarias como conseguir el material de cura de forma gratuita o recibir consejo sobre las curas por parte de personas especializadas en la enfermedad. Necesidades que no están cubiertas por el Sistema Nacional de Salud.

Teniendo en cuenta el nivel de apoyo que queremos proporcionaros, el equipo de atención directa (enfermeras, trabajadoras sociales y psicólogas) aún necesita crecer.

La experiencia de **otros DEBRAS** es que, **cuando han logrado que el Sistema Nacional de Salud asuma parte del trabajo de atender a las familias, han podido hacer mayores aportaciones económicas a la investigación.**

Por otro lado, **la gran ventaja de estar integrados en la red de DEBRAs,** es que las asociaciones de algunos países, como DEBRA Reino Unido y DEBRA Austria disponen de una financiación tal, que pueden dedicar millones de euros cada año a la investigación, y los **resultados son en beneficio de todas las personas con EB, independientemente de donde vivan.**

El coste de la investigación

Sabemos que a algunos de vosotros os gustaría que contribuyésemos de forma más cuantiosa a la investigación. Para poder tomar una decisión como Asociación, es importante conocer qué supone esto.

En primer lugar, hay que saber cuáles son las etapas en el desarrollo de una terapia o un fármaco.

El proceso de desarrollo de nuevas terapias tiene una serie de fases:

- **INVESTIGACIÓN BÁSICA**

  para profundizar en el conocimiento de los mecanismos que dan origen a la enfermedad.

- **INVESTIGACIÓN PRECLÍNICA o FASE 0**

  se realiza utilizando cultivos celulares, órganos aislados o animales, para descubrir un tratamiento.

- **INVESTIGACIÓN CLÍNICA**

  que incluye ensayos clínicos FASE I a IV: se lleva a cabo en humanos. En la fase I se demuestra la "seguridad" del tratamiento y se estudia cómo el cuerpo absorbe y usa el fármaco. En la fase II se debe demostrar su eficacia, mostrando mejores resultados que un placebo. La Fase III evalúa la eficacia y seguridad del tratamiento experimental con respecto a las alternativas terapéuticas disponibles. La Fase IV se realiza después de la comercialización del fármaco.

  Los ensayos preclínicos cuestan unos 90.000€ anuales y duran de media dos o tres años. Es decir, para acometerlos **debe haber disponible una suma de entre 180.000€ y 270.000€.** No se debería comenzar ningún ensayo que no tenga garantizada la financiación total, porque puede darse el caso de que se tenga que despreciar el trabajo de varios años porque al final falte financiación.

  Los ensayos clínicos **en las primeras fases cuestan entre 400.000€ y 1.000.000€.** Los de **fases avanzadas cuestan entre 2.000.000€ y 10.000.000€.**

  Desarrollar un producto farmacéutico tiene un coste de **más de 2.000 millones de euros** en un plazo de 10-15 años.

El año próximo, DEBRA Internacional tiene previsto financiar estudios de investigación dirigidos al cuidado de las heridas, que se prevé puedan necesitar una financiación elevada, y estudios de investigación dirigidos a ideas novedosas sobre las cuales hay pocos datos y que tendrán un coste aproximado de entre 10.000 y 50.000€.

¿Qué puede hacer DEBRA-PIEL DE MARIPOSA?

Como la capacidad económica de DEBRA es limitada en comparación con un presupuesto habitual de investigación, dedicamos nuestros esfuerzos a todas las iniciativas mencionadas anteriormente y contribuimos con cantidades parciales como co-financiadores de algunos de esos proyectos, junto con otras asociaciones y entidades.

¿Qué no puede hacer DEBRA España?

Como podréis entender por las cifras de coste de un proyecto, aún en sus fases tempranas, no nos es posible financiar la investigación básica y clínica al completo.

En este contexto, la contribución que podemos hacer desde la Asociación es muy limitada. Por este motivo priorizamos dedicar los recursos financieros a dar el apoyo directo a las familias que lo necesitan hoy, a través de las trabajadoras sociales, psicólogas y enfermeras. Nuestro propósito cada año es mantener una reserva equivalente al presupuesto de funcionamiento de nueve meses para garantizar la pervivencia de la Asociación en caso de tener un bache de recaudación por cualquier motivo. Nuestra intención es dedicar el resto de los fondos a la investigación y a proyectos en marcha, ya que con nuestros recursos de momento no podemos iniciar y financiar por completo un proyecto.

¿Cómo puedes ayudar a que sigamos siendo activos en investigación?

- **Participa en los cuestionarios que enviamos.**
- **Participa en la Asamblea General de Socios.**
- **Participa en ensayos clínicos siempre que lo veas oportuno.**
- **Haznos todas las preguntas que estimes necesarias porque de esta forma se genera más conocimiento sobre lo que os preocupa y esto a su vez da forma y determina qué y cómo se investiga.**
- **Sigue apoyando todo lo que suponga un avance en el conocimiento de la enfermedad.**
- **Promueve alguna iniciativa de recaudación para contribuir al trabajo de la Asociación y a la investigación que financia.**

Ensayo clínico de terapia celular sistémica

Durante el Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa de 2017, la Dra. María José Escámez expuso un ensayo realizado por el CIEMAT-UC3M-IISFJD[1] y el Hospital de La Paz para el tratamiento de la EB distrófica recesiva (EBDR) con células madre mesenquimales (MSCs) llamado MesenSistemEB. Conócelo en el siguiente resumen.

María José Escámez Toledano, Investigadora de Enfermedades Raras de CIBERER

Se trata de un ensayo clínico financiado por el Instituto de Salud Carlos III, que se está realizando en colaboración entre los clínicos del departamento de Hematología y Dermatología del Hospital La Paz y los investigadores básicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) que trabajan en el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológica (CIEMAT) y en la Universidad Carlos III de Madrid. También participan investigadores del Departamento de Genética y Medicina Molecular del St John's Institute of Dermatology en Londres, dirigido por el Prof. John A. McGrath.

El ensayo, que está liderado por el Dr. Raúl de Lucas y la Dra. María José Escámez, está cofinanciado por la **Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA** y la Asociación de pacientes Berritxuak.

Para obtener más información sobre el ensayo se puede consultar el número 47 de la Revista Estar Bien editada por DEBRA (páginas 10-15) y Orphanet (www.orpha.net).

Objetivos de MesenSistem-EB

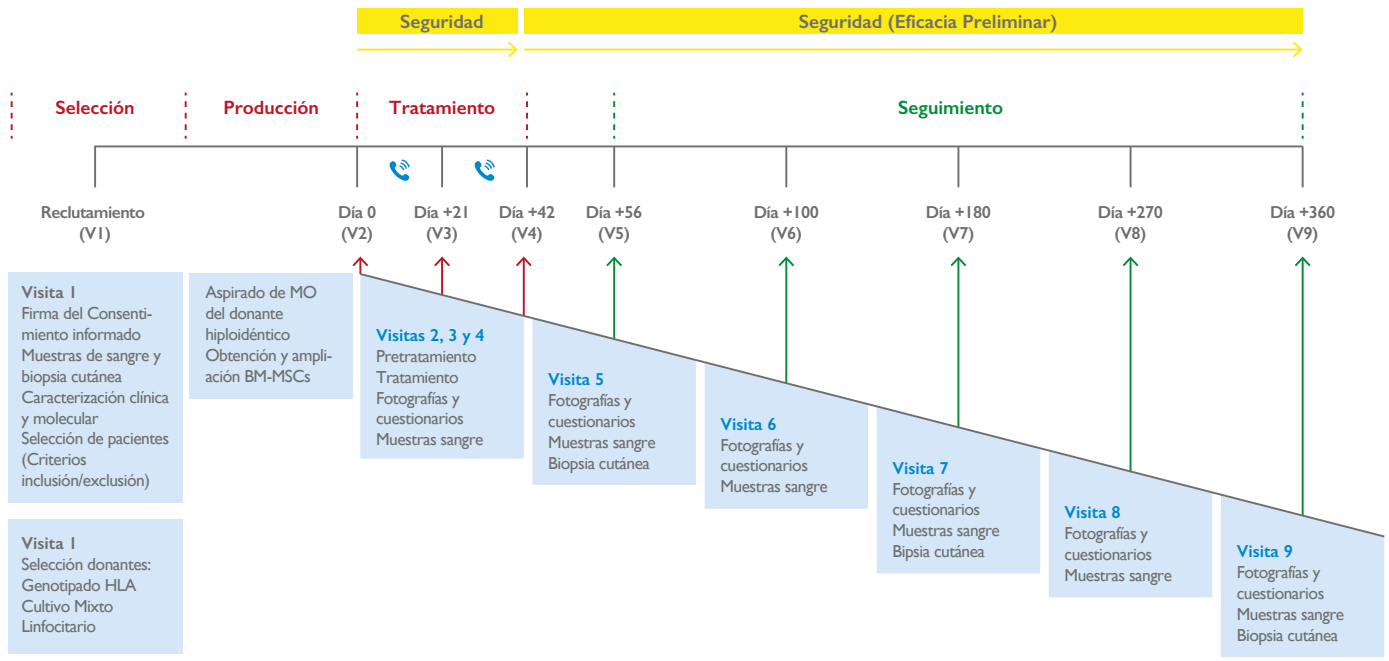
El fin último del ensayo clínico es **mejorar la calidad de vida de los afectados con Epidermólisis bullosa distrófica recesiva**, así como evaluar de forma preliminar la seguridad (efectos adversos) y la eficacia (mejora de la cicatrización y de la fragilidad muco-cutánea) del tratamiento en un total de 9 afectados.

¿En qué consiste el ensayo MesenSistem-EB?

El ensayo consiste en determinar **el efecto de la administración intravenosa de Células Madre Mesenquimales** aisladas de la medula ósea de un donante familiar (que no tenga la enfermedad) **para el tratamiento de la EB.**

En base a estudios preclínicos y clínicos previos[1-3], pensamos que las Células Madre Mesenquimales serán capaces de producir niveles terapéuticos de C7 y factores estimuladores de

Figura 1: Representación esquemática de los pasos a seguir en el estudio MesenSistem-EB.



1. CIEMAT: Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnolçogicas; UC3M: Universidad Carlos III de Madrid; IISFJD: Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz

la regeneración de la piel y de las mucosas afectadas en las personas con EB.

La duración de MesenSistemEB será de entre 10 meses y 1 año, y constará de 7 visitas que se llevarán a cabo en las instalaciones de la Unidad Central de Investigación Clínica y Ensayos Clínicos del Hospital La Paz (UCICEC) según el esquema de la figura 1. **El tratamiento consiste en 3 infusiones administradas cada 21 días.** Una vez seleccionada la persona afectada y la donante que cumplan con los criterios de inclusión, se tomará la biopsia de médula al donante familiar a partir de la cual se producirán las Células Madre Mesenquimales (medicamento de terapia celular en investigación).

Autorización de MesenSistem-EB

El procedimiento de autorización de un ensayo clínico es complicado y requiere un protocolo complejo que incluya el diseño científico del estudio (antecedentes, hipótesis a comprobar, objetivos) y unos procedimientos a seguir (criterios de incorporación de pacientes, consentimiento informado, recolección de datos, métodos de evaluación de resultados, criterios de publicación de los mismos...). El dossier regulatorio que contiene esta información ha sido evaluado por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) y por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS).

MesenSistem-EB ha sido **aprobado por el Comité de Ética de Investigación Clínica del Hospital La Paz**, lo que significa que cumple con las normas de buena práctica clínica y administrativas requeridas para ser realizado. Estamos **pendientes de la autorización definitiva por la Agencia del Medicamento.** La revisión realizada por el Comité de Ética y por la Agencia asegura que existen indicios suficientes para justificar el riesgo/beneficio asociado a la realización del ensayo.

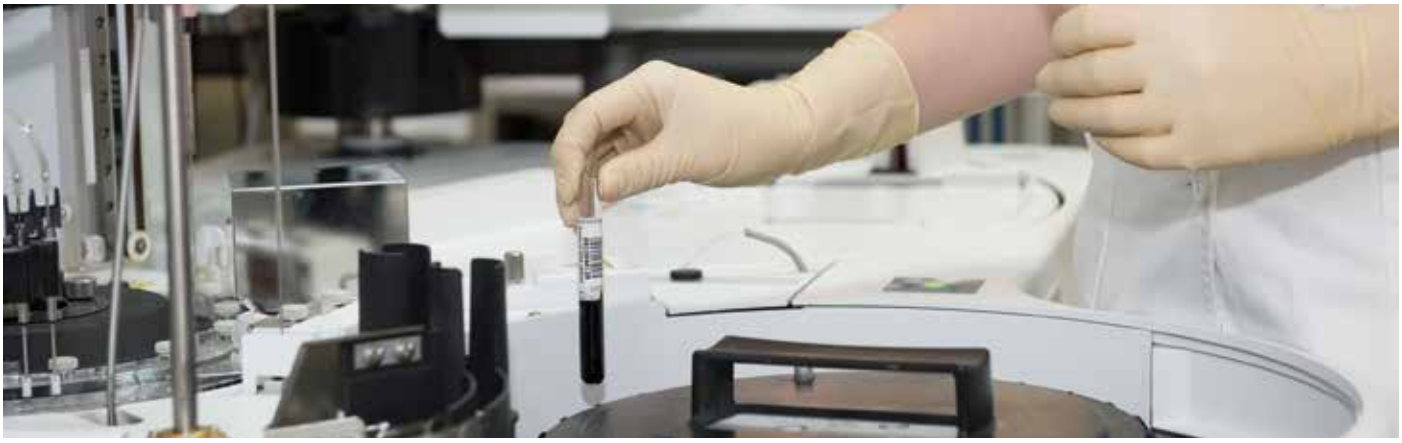
La importancia fundamental de los criterios de inclusión y exclusión

Por definición, un ensayo clínico es una **evaluación experimental de un medicamento en seres humanos** para evaluar su seguridad y eficacia. Por lo tanto, el diseño del estudio debe **maximizar la obtención de resultados fidedignos y concluyentes.** Por este motivo los investigadores, tras un examen exhaustivo de la literatura y en base a su propia experiencia, establecen unos criterios de inclusión y de exclusión. Para poder participar en el estudio el paciente, éste tiene que cumplir con todos los criterios de inclusión y ninguno de los de exclusión. El diseño del ensayo y el cumplimiento de sus criterios van encaminados a que los resultados obtenidos permitan **sin lugar a dudas saber si el medicamento en investigación es seguro y funciona para una determinada enfermedad.** Además, dichos criterios están diseñados para, de forma teórica y en base al conocimiento existente, minimizar los riesgos y maximizar los beneficios. En la figura 2 se encuentra una descripción breve de los criterios establecidos para participar en MesenSistem-EB.

Figura 2. Criterios de inclusión y exclusión MesenSistem-EB.

MesenSistem-EB

Criterios de inclusión	Criterios de exclusión
1. Edad: 4-18 años en el momento de la inclusión.	1. No poder trasladarse al Hospital La Paz.
2. Prueba de embarazo negativa y uso de anticonceptivos.	2. Haber recibido inmunoterapia (>1 semana) o quimioterapia (8 días).
3. Diagnóstico clínico, molecular y genético EBDR.	3. Haber consumido medicamentos en investigación 90 días antes del tratamiento.
4. Disminución de colágeno 7 (>75%).	4. Alergia a los componentes del producto en investigación o no poder tomar antihistamínicos y/o corticoides.
5. Puntuación de gravedad >20 (Birmingham EB Severity Score).	5. Signos de infección sistémica activa en el momento de la inclusión.
6. Donante haploidéntico familiar.	6. Anormalidades bioquímicas (albúmina, leucocitos, hemoglobina).
7. Firma del consentimiento informado.	7. Antecedentes o signos de malignidad, incluyendo carcinoma epidermoide.
8. Acudir a todas las visitas y acatar todos los procedimientos.	8. Anticuerpos circulantes anti-colágeno neutralizantes, es decir, que tengan anticuerpos que "ataquen" al colágeno.
	9. Adicción al alcohol o abuso de drogas.
	10. No firmar el consentimiento informado.



Novedades potenciales aportadas por MesenSistem-EB

Los dos ensayos clínicos previos[2-3], uno de ellos liderado por el Prof. McGrath participante en este estudio, han mostrado que la infusión intravenosa de Células Madre Mesenquimales a pacientes con EBDR es segura y aporta beneficios clínicos que son transitorios. Con MesenSistemEB pretendemos **aportar más datos de seguridad,** pero también recabar información sobre si aumentar el número de células y emplear donantes familiares haploidénticos son estrategias válidas para **optimizar los beneficios terapéuticos** observados en los ensayos previos. En paralelo, y asociado al ensayo clínico, se realizará un subestudio que nos permita identificar los mecanismos moleculares mediante los cuales las MSCs ejercen su efecto terapéutico que no está completamente esclarecido.

Este sub-estudio, cuyo Investigador Principal es María José Escámez ha sido financiado recientemente por el CIBERER y el Instituto de Salud Carlos III (ACCI-2017-04).

Agradecimientos

Siempre gracias a las personas con EB y sus familias, por vuestro apoyo incondicional. Nuestro grupo quiere especialmente agradecer a la Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA la cofinanciación del ensayo clínico (80.000 euros) y de la investigación en diagnóstico[4] mediante la contratación de una genetista (33.000 euros). Su aportación ha contribuido de forma sustancial al desarrollo de ambas actividades. Asimismo, agradecer a la Asociación, como parte de DEBRA Internacional, la financiación de un proyecto de investigación liderado por el Dr. Larcher, un investigador de nuestro equipo, y la subvención para la elaboración de una guía clínica en la que participan la Dra. Del Rio y la Dra. Escámez.

Agradecer la colaboración y dedicación a los profesionales sanitarios de enfermería, genetistas, dermatólogos, pediatras, cirujanos y otras especialidades.

El grupo CIBERER-CIEMAT-UC3M-IISFJD está principalmente financiado por los proyectos ICI14/00363, SAF2013-43475-R y GENEGRAFT HEALTH-F2-2011-261392, la Asociación de Pacientes Berritxuak, DEBRA-PIEL DE MARIPOSA y DEBRA International.

Bibliografía y referencias

1. Arevalo Romero J, Paez Guerrero D, Rodríguez Pardo V. Células madre mesenquimales: características biológicas y aplicaciones clínicas. Nova. 2007; 5: 177–185. Disponible en http://www.unicolmayor.edu.co/invest_nova/NOVA/nova8_artrevis1.pdf

2. El-Darouti M, Fawzy M, Amin I, Abdel Hay R, Hegazy R, Gabr H, El Maadawi Z. Treatment of dystrophic epidermolysis bullosa with bone marrow non-hematopoeitic stem cells: a randomized controlled trial. Dermatol Ther. 2016 Mar-Apr;29(2):96-100. doi: 10.1111/dth.12305. PubMed PMID: 26439431. Disponible enhttp://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dth.12305/abstract;jsessionid=F624A69F9C963553E70E397A9513D08A.f02t02

3. Petrof G, Lwin SM, Martinez-Queipo M, Abdul-Wahab A, Tso S, Mellerio JE, Slaper-Cortenbach I, Boelens JJ, Tolar J, Veys P, Ofuya M, Peacock JL, Martinez AE, McGrath JA. Potential of Systemic Allogeneic Mesenchymal Stromal Cell Therapy for Children with Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. J Invest Dermatol. 2015 Sep;135(9):2319-21. doi: 10.1038/jid.2015.158. PubMed PMID: 25905587. Disponible en http://www.jidonline.org/article/S0022-202X(15)39008-4/fulltext

4. Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ, Del Río M; en representación de la Cátedra de la Fundación Jiménez Díaz de Medicina Regenerativa y Bioingeniería Tisular, DEBRA-España y de otros profesionales sanitarios. Genetic diagnosis of epidermolysis bullosa: recommendations from an expert Spanish research group. Actas Dermosifiliogr. 2017 Nov 24. pii:S0001-7310(17)30506-9.

Guías de Prácticas Clínicas: El valor del trabajo en red

Las "Guías de Prácticas Clínicas" promovidas por DEBRA Internacional son herramientas valiosas que sirven para mejorar el tratamiento clínico de los afectados de EB

Kattya Mayre-Chilton, Coordinadora de "Guías de Práctica Clínica", DEBRA Internacional.

DEBRA Internacional está llevando a cabo una **iniciativa a largo plazo para desarrollar "Guías de Práctica Clínica"** (GPC) para Epidermólisis bullosa, con el objetivo de mejorar el tratamiento clínico de las personas que viven con la enfermedad. Aunque no es habitual que una organización de pacientes dirija el desarrollo de este tipo de guías, en el caso de una enfermedad rara como la EB, si no fuera por el impulso de los pacientes no contaríamos con esta información.

Desde DEBRA Internacional hemos maximizado el valor de las redes de trabajo a través de la colaboración con EB-CLINET y los diferentes DEBRAS por todo el mundo. Tenemos más de 250 voluntarios, de los que 131 están trabajando este año en 10 de estas guías, representando a casi todos los continentes (Europa, America del Norte y Sur, Asia y Australia). De estos voluntarios, 23 (18%) son miembros de grupos expertos.

Es esencial que los propios afectados participen en la elaboración de estas guías para aportar su visión sobre los temas que más les interesan y preocupan dando calidad al proyecto porque son la voz de la comunidad de EB.

Para DEBRA Internacional es importante que el **acceso a las guías sea público** para asegurar que toda la comunidad de EB pueda acceder a estos documentos sin ningún coste.

Guías Publicadas

Actualmente, tenemos cuatro guías publicadas:

- "Cuidado de heridas" (revisión publicada este año 2017).
- "Dolor y Picor" (Pruritus)
- "Cuidado de la salud bucal"
- "Cáncer de piel"

Todas ellas están disponible en inglés en las páginas de DEBRA Internacional y de EB-CLINET:

http://www.debra-international.org/clinical-guidelines/complete-eb-guidelines.html

http://www.eb-clinet.org/guidelines-cpgs/complete-eb-guidelines.html

Guías en desarrollo

En estos momentos estamos trabajando en guías sobre las siguientes temáticas:

- Nutrición
- Terapia ocupacional
- Psicosocial
- Podología
- Cirugía de manos y rehabilitación terapéutica
- Fisioterapia
- Diagnóstico de laboratorio
- Anemia

En proyecto

Actualmente necesitamos especialistas y afectados voluntarios para desarrollar las siguientes guías:

- Salud de la mujer y parto
- La sexualidad

Una vez creadas las guías atraviesan las fases de difusión, implementación y uso; y estamos desarrollando dos versiones de cada guía: para uso del paciente y para uso de la familia.

También hemos creado un protocolo para apoyar la traducción de las guías a los distintos idiomas. **La Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA va a ser una de las primeras en traducir la nueva revisión de la guía del "Cuidado de heridas (2017)".**

DEBRA Internacional está agradecida por el apoyo recibido por parte de DEBRA en España por llevar a cabo estas traducciones, y por la participación en la nueva guía de ámbito psicosocial, terapia ocupacional y diagnóstico de laboratorio.

Tanto si eres afectado, como familiar, como profesional, puedes **participar en la elaboración de las nuevas guías en las que vamos a empezar a trabajar.** Estamos buscando voluntarios para la guía de "Salud de las mujeres y parto", revisión de la "Salud oral", "Sexualidad", "Anestesia y procedimientos clínicos", "Gastrostomía", "Salud Ósea", "Cuidado ocular" y "Cuidado renal".

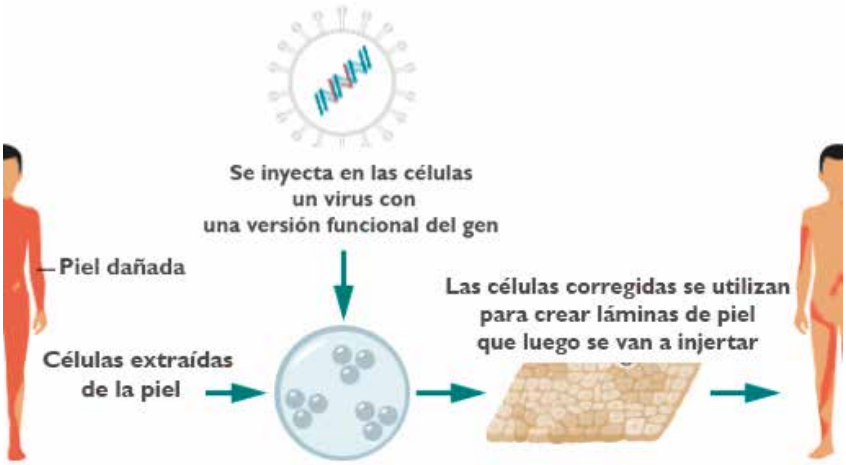
Para participar o ampliar información contacta con *Kattya.Mayre-Chilton@debra-international.org*

Un exitoso ensayo abre nuevos horizontes

El Dr. Italiano Michele De Luca, y sus colaboradores, han conseguido reconstruir aproximadamente el 80% de la piel que recubre la superficie del cuerpo de un niño de siete años con Epidermólisis bullosa juntural.

Traducción de un artículo de DEBRA Reino Unido.

Fuente: Revista Nature



Un equipo de investigadores internacionales ha abierto un nuevo horizonte en la investigación con un **procedimiento pionero de injerto de piel, reconstruyendo por completo la epidermis de un niño** que padece una forma grave de EB juntural.

El investigador italiano, Michele De Luca, y colaboradores, han reconstruido aproximadamente el **80% de la piel que recubre la superficie del cuerpo de un niño de siete años.** La EB juntural está causada por mutaciones (o errores) en el código genético que crea la proteína laminina-332 y que une las capas de la piel. Esta es la primera vez que se cubre una superficie tan grande con injertos de piel genéticamente modificados.

En este ensayo experimental, **las células de la piel fueron extraídas** de una zona del cuerpo del paciente sin ampollas o heridas. Estas células **se modificaron genéticamente** en el laboratorio para que contuviesen la forma corregida de LAMB3, uno de los genes responsables de la creación de la proteína laminina-332. Las células de la piel corregidas fueron cultivadas, creando injertos que **se trasplantaron al paciente** en tres fases. Pasados 21 meses del trasplante, la piel permaneció resistente y no sufrió la aparición de ampollas.

Otras investigaciones ya habían demostrado que se podía crear una piel funcional a partir de células corregidas genéticamente, pero a menor escala. Esta nueva investigación confirma que la piel trasplantada se mantiene gracias a grupos específicos de células madre epidérmicas que son capaces de renovarse, tanto en el laboratorio como en la piel de la persona, sin deterioro aparente.

Tal y como ha declarado el **Presidente de DEBRA International, Mike Jaega: "Este es sin duda un ensayo increíblemente interesante** y un paso adelante que ha tenido resultados notables. Desde que se hizo pública la noticia, ha habido un gran interés y concienciación sobre la EB. Como persona con EB, creo **hay que tener en cuenta que este ensayo se ha realizado en un paciente con EB juntural** y que el joven tuvo que someterse a varias operaciones. Los resultados de este ensayo suponen un gran avance para aquellos que sufren EB juntural, pero eso **no significa que automáticamente se vaya a transferir a otros tipos y subtipos de EB.**

Necesitamos seguir apoyando la investigación para explorar si esta técnica puede ayudar a personas con otros tipos de EB. Lo fantástico es que los resultados son un paso en la dirección correcta; un paso monumental para encontrar tratamientos viables para EB en todo el mundo.

Es un momento muy emocionante para la investigación, pero debemos mantener los pies en la Tierra mientras seguimos intentando llegar a la Luna.

Los ensayos de terapia génica y celular, e incluso las innovadoras ideas con las que crean nuevos apósitos y aparatos para ayudar a las personas con EB, son importantes. Ninguna de estas investigaciones que mejorarán las vidas de las personas que viven con EB podría existir sin vuestro increíble apoyo. **Es un momento emocionante en la investigación,** por lo que necesitamos más ayuda que nunca. Sigamos luchando y, por favor, seguid apoyándonos porque juntos marcamos la diferencia".

Preguntas frecuentes

¿Cómo ha surgido este ensayo clínico?

El tipo de tratamiento que se ha probado con este ensayo clínico forma parte de una de las líneas de investigación con injertos geneticamente modificados llevadas a cabo en varios puntos del mundo.

En este caso, el ensayo clínco ha sido fruto de la colaboración entre investigadores italianos, austríacos y alemanes, y ha contado con financiación de la red internacional de DEBRAs y con su respaldo.

¿Cuándo estará disponible este tratamiento para mí?

El objetivo de este ensayo clínico piloto, así como de otros ensayos similares que se están llevando a cabo a nivel internacional, es comprobar la seguridad y eficacia de un tratamiento en concreto.

Los resultados del ensayo clínico de Alemania han demostrado la eficacia y seguridad del tratamiento en un solo paciente y ahora se deben hacer las comprobaciones necesarias en más pacientes. Una vez hayan finalizado todas estas pruebas, el tratamiento estará disponible y cada país tendrá que valorar si lo proporciona desde su Sistema Nacional de Salud.

¿Se puede aplicar a otros tipos de Epidermólisis bullosa?

Aunque este ensayo se hizo en EB juntural, esperamos que el aprendizaje obtenido con esta experiencia piloto permita a los equipos de investigación replicarlo y adaptarlo a todos los tipos de EB. Sin embargo, se necesitará tiempo para deteminar si se puede trasladar a otros tipos de EB, ya que éstos están causados por distintos tipos de mutaciones en genes diferentes.

¿Se va a centrar ahora toda la investigación en los casos más severos?

No. Desde DEBRA Internacional se va a seguir investigando sobre todos los tipos de EB, en busca, por una parte, de tratamientos dirigidos a mejorar la calidad de vida diaria (como el picor, la cicatrización de heridas, etc), y por otra, en busca de tratamientos que proporcionen una cura para los distintos tipos de EB.

¿Esto es una cura?

No se puede considerar una cura porque al tratarse de una enfermedad genética, la persona afectada sigue teniendo la mutación en muchas de sus células, pero sí es un tratamiento que, en este caso en concreto, ha logrado evitar la manifestación de los síntomas de la EB. Además, supone un gran avance en el conocimiento científico y en posibles tratamientos de la enfermedad.

¿Cuánto ha costado el ensayo clínico piloto?

Los ensayos clínicos, normalmente tienen un coste de aproximadamente 1.000.000 de euros. Este en particular se estima que ha costado varios millones de euros.

Si el ensayo ha sido exitoso, ¿por qué necesitamos seguir financiando más ensayos de este tipo antes de poner este a disposición de los afectados?

Antes de que un tratamiento se pueda poner a disposición de los afectados, los ensayos clínicos deben involucrar a un número mínimo de pacientes y superar muchas pruebas para poder demostrar su eficacia y seguridad. El ensayo clínico piloto llevado a cabo en Alemania se encuentra en esta etapa de pruebas.

¿Por qué este ensayo es diferente de otros tipos de ensayos que utilizan injertos de piel?

Existen muchos ensayos clínicos a nivel internacional que experimentan con injertos de piel, algunos por ejemplo para personas que han sufrido quemaduras, otros para personas con una enfermedad genética, etc. En el caso de una enfermedad genética, una de las líneas de investigación con injertos de piel incluye extraer células del afectado, corregir genéticamente en el laboratorio el gen de las células con la mutación, para posteriormente cultivarlas e injertarlas sobre el paciente.

El éxito de este tipo de injertos depende, por una parte, de poder corregir la mutación del gen. Por otra, y sabiendo que la piel se regenera de forma periódica, de que el injerto persista en el lugar trasplantado y no sea remplazado por la piel del afectado que contiene el gen mutado.

Si lo comparamos con otros ensayos de injertos de piel, ¿por qué este ensayo en concreto ha tenido éxito?

Según nos informó el investigador principal del estudio en el reciente Congreso de investigación organizado por DEBRA Internacional, y al que asistimos en septiembre de 2017, el éxito de este ensayo radica en que el injerto de piel contiene unas células llamadas holoclones. Estas células tienen mayor poder de renovación que las células del paciente que contienen la mutación, y por lo tanto persisten en el lugar del trasplante.

Si estoy interesado en participar o en que mi hijo/a participe en un ensayo clínico en España, ¿qué tengo que hacer?

Para formar parte de cualquier ensayo clínico, el primer paso es hablar con tu médico de referencia. Él/ella te podrá proporcionar información sobre los ensayos que se están llevando a cabo y evaluar si cumples con los criterios de inclusión (requisitos que se establecen antes de poner en marcha un ensayo, que definen quiénes pueden participar y que pueden incluir variables como edad, tipo de EB, complicaciones, país o lugar de residencia, y un largo etcétera).

Preguntas frecuentes en enfermería

La Piel de Mariposa, como enfermedad de baja prevalencia, suscita muchas dudas. Gracias a todos estos años de trabajo, nuestras enfermeras han conseguido recopilar las más comunes.

Nati Romero Haro y Esther Domínguez Pérez, enfermeras DEBRA-PIEL DE MARIPOSA.

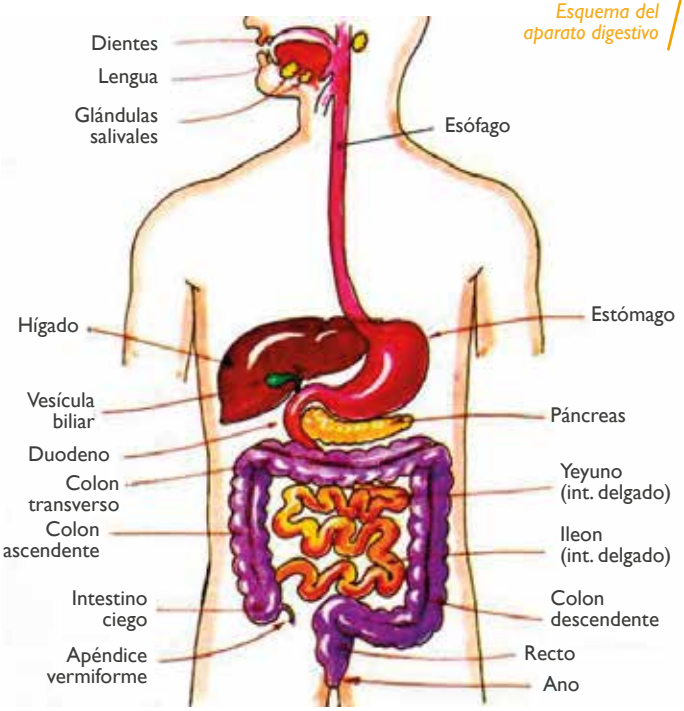
Atragantamientos en EB

La disfagia, dificultad o imposibilidad de tragar, es una complicación que está descrita en todos los tipos de Epidermólisis bullosa, aunque es más frecuente en la EB distrófica recesiva inversa (100% de las personas afectadas), en la EB distrófica recesiva severa Generalizada (93,62% de las personas afectadas) y en la EB juntural severa generalizada (32,56% de las personas afectadas).

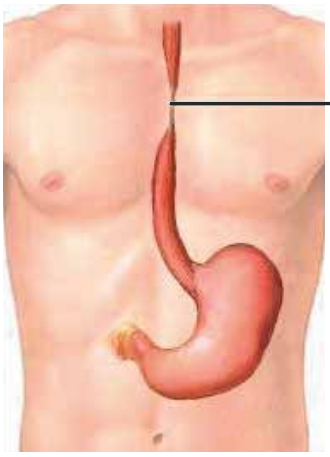
Cuando nos referimos a **atragantamiento en EB**, no nos referimos al atragantamiento común que ocurre cuando algún alimento en lugar de ir por la vía digestiva pasa por error a la vía aérea, provocando dificultades respiratorias, sino que con atragantamiento en EB nos estamos refiriendo realmente a la **dificultad de tragar (disfagia)** ciertos alimentos o incluso a la imposibilidad de tragar cualquier cosa, a veces hasta la propia saliva. La duración de esta imposibilidad puede prolongarse de unos pocos minutos u horas a incluso varios días o semanas.

Esta dificultad al tragar está provocada por lo que se conoce como **atresia o estenosis esofágica.** El esófago es un tubo muscular que transporta los líquidos y la comida desde la boca hacia el estómago.

Esquema del aparato digestivo



En pacientes con EB, **a menudo se produce algún tipo de trauma en el esófago** comiendo y deglutiendo alimentos sólidos. Este pequeño trauma da lugar a la formación de ampollas (al igual que ocurre en el resto del cuerpo) que se convierten en heridas/úlceras, dejando una cicatriz tras la completa cicatrización de las mismas. **La repetición de este proceso** a lo largo del tiempo **puede dar lugar** a esa estenosis esofágica o **estrechamiento de la estructura del esófago.** Dicha estenosis esofágica puede causar que porciones de comida se atasquen en el esófago, ya que no hay espacio suficiente para su paso, dando lugar al mencionado atragantamiento.



El atragantamiento en EB puede acompañarse en ocasiones de la expulsión **de pequeñas cantidades de sangre** junto con la saliva e incluso de algunos restos de mucosa (piel del esófago) debido al traumatismo ocurrido en la garganta. **Esto es algo normal y habitual** en el proceso de atragantamiento, por lo que no debemos alarmarnos en exceso, simplemente debemos estar atentos a que el sangrado no sea excesivo, tanto en cantidad como en tiempo. Este episodio puede ocurrir de forma esporádica sin que exista un traumatismo previo, ya que de forma espontánea puede aparecer alguna ampolla que desencadene el suceso.

Posteriormente al atragantamiento debemos **controlar que la persona pueda mantener una buena hidratación y alimentación,** en muchas ocasiones esto no es posible debido al dolor que causa la herida que se ha producido. En este caso, debemos llevar a cabo una **serie de medidas para cicatrizar la herida cuanto antes** y restablecer la alimentación oral habitual de forma rápida. **Mientras se restablece la alimentación** habitual debemos **hacer el aporte de los alimentos a través de la gastrostomía,** en caso de que la persona no tenga gastrostomía y siempre que la imposibilidad de hidratarse y alimentarse se mantenga por un día o más, debemos acudir a nuestro médico para

valorar la necesidad de aportar suero en vena y mantener el cuerpo hidratado.

Para **permitir nuevamente el paso de alimentos existen diferentes alternativas,** por un lado tenemos la posibilidad de utilizar medidas "naturales" que van a ayudar la cicatrización de la mucosa esofágica, así como a mejorar los síntomas. Por otro lado, tenemos **medicación para poder aliviar** la inflamación y el dolor. Por último, existe **tratamiento quirúrgico para los casos más complejos** de estenosis esofágica y atragantamientos reiterados en el tiempo.

Medidas para permitir el paso de alimentos

• En cuanto a las **medidas "naturales"** que podemos utilizar si la inflamación y el dolor no son muy acusados están: **la ingesta de ampollas de aloe vera natural y la utilización de bebidas gaseosas.** El aloe vera tiene un gran poder cicatrizante y capacidad de regeneración de la mucosa y, al mismo tiempo, ayuda a mejorar el tránsito intestinal. Se recomienda tomar una ampolla al día, preferiblemente por la mañana. Se puede tomar directamente, diluida en medio vaso (100ml) de agua, zumo de frutas o té para disimular el sabor amargo del aloe vera. Es una opción que también podemos seguir tras el tratamiento farmacológico como medida complementaria o incluso de forma rutinaria, aunque la mucosa oral o esofágica no esté dañada, para mantenerla en unas mejores condiciones de hidratación.

Otra alternativa que se recomienda para disminuir la dificultad al tragar es **hacer gárgaras con bebidas gaseosas** puesto que el gas va a ayudar a que se abra la parte alta del esófago. De esta forma se empezarán a tolerar pequeñas cantidades de líquidos de forma precoz. Una vez que se hagan las gárgaras la bebida puede expulsarse sin necesidad de tragarla si no es posible. Esta medida se recomienda en adultos y niños que sean capaces de controlar el líquido sin riesgo de que se pueda producir una aspiración (paso del líquido a la vía respiratoria).

• **En cuanto a la medicación,** si la dificultad para tragar es grande y el dolor muy acusado, se puede **valorar la opción de poner un tratamiento puntual con corticoides** para aliviar de forma rápida la inflamación y con ello el dolor. Este tratamiento siempre debe ser pautado por un médico, por lo que recomendamos acudir al pediatra, médico de cabecera o especialista de referencia para valorar el estado de la persona e indicar el tratamiento que más se ajuste al caso.

Otra opción, si la inflamación y el dolor no son tan acusados, es la **utilización de antiinflamatorios y analgésicos** como pueden ser ibuprofeno y/o paracetamol. Del mismo modo, se recomienda acudir al médico para que se haga una valoración de la pauta más adecuada.

El proceso de atragantamiento es algo que puede ocurrir de forma esporádica (una vez al año, cada 6 meses) o quizás de forma más frecuente (una vez al mes). En este último caso, y siempre que la alimentación, el crecimiento, la cicatrización de heridas se vean afectados, debemos contemplar la necesidad de ir al médico digestivo para realizar una valoración completa y estudiar la posibilidad de hacer alguna prueba (tránsito digestivo) para conocer el estado de la estenosis esofágica y, si es necesario, realizar un tratamiento quirúrgico mediante una dilatación esofágica.

Heridas de difícil acceso

Podríamos definir las heridas de difícil acceso como aquellas heridas que **surgen en diferentes zonas del cuerpo en las que nos es complicado poder realizar un tratamiento completo** debido a la localización. Por tanto, **hay ciertos pasos** del procedimiento de cura, como la colocación de apósitos o el vendaje, que **quizás no vamos a poder realizar.** Un ejemplo de estas heridas: las que aparecen en zonas como oreja, labio, cuero cabelludo o fosas nasales, entre otras. Ahora **vamos a explicar algunos trucos y diferentes opciones de tratamiento según la localización** de estas heridas.

Heridas en el cuero cabelludo

Es muy **importante hacer revisiones periódicas del cuero cabelludo** en busca de pequeñas heridas, costras o cualquier indicio de lesión antes de que estas sean más evidentes y, por tanto, su tratamiento sea más complejo que cuando las observamos en un estado más primario.

Cuando **tenemos alguna costra seca** en el cuero cabelludo, **se recomienda la aplicación de vaselina y/o**

Prontosan® gel para reblandecerlas y permitir que poco a poco se vayan eliminando para poder ver que tenemos debajo de esa costra. Si debajo de la costra encontramos el cuero cabelludo en condiciones normales, debemos seguir nuestra rutina habitual de higiene. **Si** por el contrario lo que **nos encontramos es una herida,** o bien la herida aparece en otro lugar del cuero cabelludo, **debemos hacer una buena higiene y limpieza diaria.** Para ello se recomienda el lavado de cabeza habitual con el champú de elección el día que toque lavado de cabeza y el resto de días una limpieza únicamente de la zona dañada con suero fisiológico. Posteriormente, es **muy importante intentar retirar el pelo de la zona y secarlo todo bien para que no se quede humedad** de forma constante.

Foto: Herida pequeña, cabeza

Una vez realizados estos dos pasos **podemos aplicar algún producto cicatrizante** como: **Prontosan® gel, Cicactiv®, RYM® Cicatrizante,** etc. Si las heridas no cierran en un periodo de tiempo relativamente corto (3 o 4 semanas) **es aconsejable acudir a nuestro dermatólogo** para que haga una valoración de la zona y nos pueda recomendar otros productos bajo prescripción médica, como pomadas antibióticas y/o productos a base de corticoides. Como el uso de apósitos en esta zona se ve dificultado por el cabello, **es recomendable renovar el producto cicatrizante cada 12/24 horas.**

Cuando la herida en el cuero cabelludo es grande e implica una gran parte de la cabeza y además existe alopecia (calvicie) en la zona, **debemos** tener una consideración especial y **cuidar esa herida con el proceso habitual** de cura que seguimos en el resto de las heridas del cuerpo.

Foto: vendaje tubular con apósito

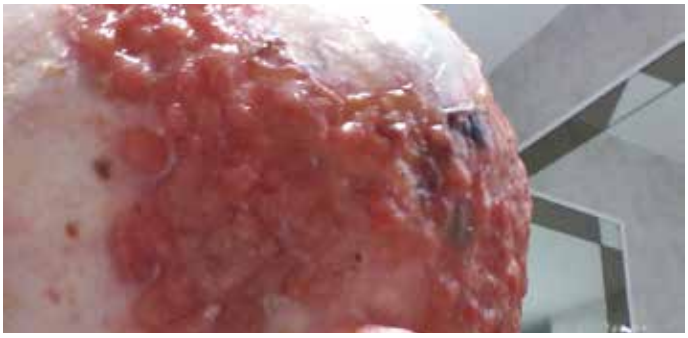


Foto: vendaje tubular con apósito

Empezaremos con la limpieza y desinfección aplicando el producto cicatrizante de elección (de la misma forma que hemos explicado anteriormente) y, **posteriormente colocaremos un apósito** que maneje bien la humedad, que controle el exudado que pueda tener la herida, que actúe frente a la infección, etc. Una vez colocado el apósito, a ser posible, y si la cantidad de exudado lo permite, optaremos por espumas finas para una mejor adaptación. Debemos **vendar para que el apósito se mantenga en su sitio,** para ello podemos **utilizar un vendaje tubular a modo de "gorro".**

Encima del vendaje tubular podemos colocar cualquier prenda que nos apetezca como un pañuelo, un gorrito…para ir a la moda y en invierno calentitos.

Foto izquierda y derecha: Cabecas con gorro

Es importante controlar estas heridas, igual que las del resto del cuerpo, y si no cicatrizan por un periodo de tiempo de entre 3 o 4 semanas, debemos acudir a nuestro dermatólogo para que nos realicen cultivo y biopsia, si es necesario. O bien que nos proporcionen otros productos de cura adicionales, como antibióticos tópicos o sistémicos, entre otros. Además, podéis llamar a la Asociación y hablar con las enfermeras para poder informar sobre vuestro caso, valorar la herida y el tratamiento realizado hasta el momento para así estudiar la posibilidad de hacer un cambio en la pauta de curas que reactive la cicatrización.

Heridas en la oreja o pabellón auricular

Cuando nos encontramos con heridas en el pabellón auricular (oreja) es muy importante manejarlas de la manera más completa.

Foto izquierda: herida en oreja
Foto derecha: herida en oreja con crema

Al igual que cualquier otra herida del resto del cuerpo, es necesario que hagamos una buena limpieza. Se puede hacer en el mismo momento del baño o bien después con unas gasitas empapadas en suero fisiológico. T**ras la limpieza debemos secar bien y eliminar cualquier resto** que pueda haber de exudado, pellejitos, etc. Para ello, **podemos ayudarnos de unas tijeras** pequeñas **con la punta redondeada y/o** unas **pinzas**, si la herida está en una zona accesible. **Otra opción**, si la herida está en el conducto auditivo, es ayudarnos de forma muy cuidadosa **con un bastoncillo de oídos** para intentar sacar cualquier resto que pueda haber. Una vez retirados los restos no útiles **aplicaremos algún producto cicatrizante como Prontosan® gel, Cicactiv®, RYM® Cicatrizante,** etc. Del mismo modo, **podemos aplicar la crema** poniendo un poco en la punta algodonada del bastoncillo de oídos para llegar de forma más fácil. Se recomienda mucho cuidado al realizar este proceso.

Foto: vendaje tubular con apósito en orjea

Posteriormente, y dependiendo de la localización exacta de la herida, quizás podamos poner algún apósito para mantener las condiciones más adecuadas de humedad y proteger la herida de microorganismos. Se recomienda **colocar algún apósito de espuma fina** que nos permita una mejor adaptación a la zona y posteriormente **fijarlo con esparadrapo de silicona tipo Mepitac®.** Si no lo podemos fijar con Mepitac® y es necesario la colocación de apósitos porque existe una gran cantidad de exudado, podemos optar por colocar el apósito y fijarlo con una malla tubular.

Si no es posible colocar ningún apósito porque la herida está en la parte interna del pabellón auricular, es recomendable hacer el procedimiento de cura cada 12/24 horas para mantener la herida en las mejores condiciones posibles y favorecer así su cicatrización. Al igual que con el resto de heridas, si vemos estancamiento en la cicatrización, es importante consultar con nuestra enfermera o médico de referencia.

Heridas en la cara

Cuando nos encontramos con heridas en la cara, es muy importante, como en todas, hacer una buena limpieza de la misma con el producto que utilicemos habitualmente. Posteriormente, podemos **aplicar algún producto cicatrizante como Prontosan® gel, Cicactiv®, RYM® Cicatrizante, Cicalfate® Crema Reparadora,** etc. Tras la aplicación hay que **colocar algún apósito de espuma fina** que nos permita una mejor adaptación y **fijarlo con esparadrapo de silicona** si es necesario. Si la herida está en una zona de la cara en la que la colocación de apósitos es difícil, debemos estar atentos a hacer una limpieza de la herida y aplicar la crema elegida cada 12 horas para mantenerla bien protegida.

Foto: Costras en nariz

Si la herida nos la encontramos en las fosas nasales, debemos tener especial precaución para que no se formen costras que impidan a la persona una respiración adecuada, ya que esto es muy frecuente en algunos tipos de EB, sobre todo en la EB juntural.

En estos casos, es muy necesario **poner vaselina y/o Prontosan® gel en la costra** para intentar retirarla lo antes posible. Una vez que la costra va desapareciendo, debemos tratar de forma adecuada la piel que aparezca. En el caso de que sea piel íntegra, **podemos utilizar Ácidos Grasos HiperOxigenados (AGHO) para fortalecer la zona.** Si por el contrario nos encontramos herida bajo la costra, debemos utilizar algún producto cicatrizante como los descritos anteriormente y repetir el proceso cada 12 horas.

Cuando la herida está en el labio, debemos intentar **mantener los labios secos,** además debemos tener especial precaución con poner productos que no sean tóxicos si se ingiere en pequeñas cantidades, ya que dada la proximidad a la lengua y la boca hay riesgo de que dichos productos puedan ser absorbidos.

Foto: Herida en labio

Existen productos que se pueden usar tanto dentro de la boca como en los labios para ayudar a la cicatrización de las lesiones sin riesgo alguno si son ingeridos. Algunos de estos productos son: **Aftex®** (existen presentaciones pediátricas), **Aloclair PLUS® y Vea® Oris.** Cuando las heridas estén cicatrizadas, es importante utilizar protectores o bálsamos labiales para mantenerlos hidratados.

Heridas en el cuello

Siguiendo las mismas indicaciones dadas para el resto de heridas, es importante hacer una **buena limpieza y posteriormente aplicar algún producto cicatrizante** de los ya mencionados. Después es fundamental tapar la herida con el apósito adecuado para la herida, en función de sus características (profundidad, cantidad de exudado, signos de infección, etc.).

> *>> Para ampliar más información sobre cómo elegir el apósito más adecuado podéis ver el artículo* "Heridas en EB: Elección de apósitos" de la revista Estar Bien N° 42.

Una vez colocado el apósito, **podemos utilizar esparadrapo de silicona para fijar,** una malla tubular a modo de cuello o una camiseta con cuello alto.

Foto: Camiseta cuello

Heridas en la zona perianal

Las heridas en la zona del perianal **son heridas difíciles de manejar,** dada la localización. Es una zona con continua exposición a alta carga microbiológica, por lo que es **fundamental hacer una buena limpieza tras cada micción y deposición**, sobre todo en el caso de niños pequeños que utilicen pañal. Así mantendremos la zona lo más limpia posible.

Foto: Herida Glúteo

Cada vez que realicemos la limpieza debemos volver a poner el producto cicatrizante de elección para que empiece de nuevo a hacer su función. Tras esto, intentaremos colocar el apósito elegido y fijarlo con esparadrapo de silicona y/o una malla tubular, también nos puede ayudar en estos casos la ropa interior. Es **muy importante utilizar de forma rutinaria cremas pañal** o cremas barrera en niños con pañal para evitar, en la medida de lo posible, la aparición de lesiones por humedad excesiva.

El pie y sus cuidados

Son frecuentes las diversas preguntas que recibimos sobre una de las partes más importantes del cuerpo, nuestros pies. Estos proporcionan la base que carga todo el peso corporal y es a partir de ellos donde la postura comienza y se transmite a las otras partes del cuerpo. Por eso, es muy importante conocer las complicaciones, así como el tratamiento más adecuado, como los cuidados diarios a tener en cuenta.

Normalmente, es **la planta del pie la que se ve frecuentemente afectada** por la formación de ampollas, causadas principalmente, por la fricción que se produce al caminar, al estar de pie, en contacto con el suelo y con el calzado. Es cierto que muchas otras veces aparecen por causas ambientales, como pueden ser los cambios de temperatura, coincidiendo normal-

mente con un aumento de calor. De una u otra manera, seguramente provoque dolor al caminar, el cual va a conducir a una carga desigual del peso corporal, ya sea sobre la parte lateral del pie, sobre las puntas de los pies o sobre los talones. Esto tiene **un efecto significativo en la marcha y en la postura de la persona. Pudiendo llegar a desembocar en el desarrollo de una mala posición del esqueleto del pie y un desequilibrio en la coordinación de sus músculos.** Estos patrones de movimiento inadecuados pueden conducir además a otras complicaciones, tales como la aparición de más ampollas, hiperqueratosis (durezas), helomas (durezas redondas que crecen hacia dentro y que están recubiertas de callosidad) y complicaciones secundarias, como dolor, contracturas del tobillo, de rodilla o en la cadera.

Otra de las **complicaciones** que aparecen en Epidermólisis bullosa es la **hiperhidrosis** (sudoración excesiva del pie) y **xerosis** (sequedad excesiva de la piel del pie). En la EB distrófica también es común la aparición de adherencias (pseudosindactilia).

A continuación, os **presentamos un cuadro que resume algunas de las complicaciones más habituales** anteriormente citadas y explicamos brevemente los **consejos y tratamientos** que suelen sugerir los especialistas: podólogos, terapeutas ocupacionales y dermatólogos, entre otros.

EBS: Epidermólisis bullosa simple
EBJ: Epidermólisis bullosa juntural
EBD: Epidermólisis bullosa distrófica

Tipos de Complicaciones	TIPO DE EB	Tratamientos y Sugerencias	Especialistas
Ampollas y Heridas	EBS, EBJ, EBD	• Baños de agua tibia y sal, punción y drenaje de las ampollas. • Curar las heridas con apósitos apropiados (consultar Enfermeras DEBRA). • Utilizar plantillas antifricción que en épocas de calor podéis meterlas en el congelador.	Enfermeras y Dermatólogos
Hiperqueratosis: durezas o callosidades debidas a un exceso de apoyo o sobrecarga **Helomas,** similar a hiperqueratosis con un núcleo central, debidos a una presión intermitente sobre un punto óseo. Son profundos y dolorosos.	EBS, EBJ, EBD	• Tratamiento podológico de hiperqueratosis y helomas: a) Deslaminizado de la capa superficial de la piel mediante bisturí. b) Enucleación (extracción) de los helomas también mediante bisturí. • Plan de tratamiento definitivo para hiperqueratosis y helomas: • Confeccionar un soporte plantar (plantilla) a medida a partir del estudio de las pedigrafias (registro de la huella plantar), del estudio de la marcha y de la morfología del pie.	Podólogos
Xerosis: sequedad excesiva	EBD principalmente	• Hidratarse los pies todos los días con cremas de alta concentración en urea. • Deslaminar la capa superficial de la piel con bisturí.	Podólogos y Enfermeras
Hiperhidrosis: sudoración excesiva del pie	EBS, EBJ, EBD	• Utilizar Spray como Magicool para reducir la sudoración. • Las inyecciones de Botox reducen notablemente la aparición de ampollas y callosidades. Son terapias que se deben repetir para mantener la efectividad. El Dr. Raúl de Lucas está tratando así a varios pacientes en el Hospital La Paz.	Dermatólogos
Marcha inadecuada, para evitar pisar con zonas dolorosas del pie**.**	EBS, EBJ, EBD	• Consultar con los especialistas ejercicios para mejorar la postura corporal y la marcha.	Terapeutas ocupacionales y Fisioterapeutas
Uñas distróficas: uñas engrosadas	EBS Severa, EBJ, EBD	• Realizar cuidados habituales de las uñas y revisiones podológicas.	Podólogos
Anoniquia: ausencia de uña, puede ser total (todas las uñas) o parcial (falta sólo alguna)	EBD principalmente	• No conocemos ningún tratamiento.	Consulta con tu dermatólogo
Onicogrifosis: uñas engrosadas en forma de cuerno	EBJ principalmente	• Realizar cuidados habituales de las uñas y revisiones podológicas	Podólogos
Sindactilia: fusión de algunos dedos entre sí.	EBD principalmente	• No es común tratar la pseudosindactilia de los pies en EB distrófica, pero existen publicaciones que hablan de prótesis de silicona a medida; medidas preventivas como los vendajes interdigitales e incluso en algunos casos cirugía reparadora para liberar las adherencias.	Enfermeras, Podólogos, Terapeutas ocupacionales y Cirujanos.

Adherencia 1er dedo, herida.

Anoniquia, ampollas.

Hiperqueratosis

Hiperqueratosis, ampollas puncionadas.

Uñas distróficas

Uñas distróficas, ampolla interdigital

Aprovechamos la ocasión para recordaros las medidas básicas de cuidados de los pies y algunos consejos a la hora de buscar calzado.

Consejos y sugerencias para el Cuidado de los Pies

- Revisar y curar las heridas todos los días o en días alternos.
- Evitar los baños prolongados porque se reblandece demasiado la piel.
- Secar los pies cuidadosamente, evitando la fricción, y prestando atención en los espacios que separan unos dedos de otros.
- El corte de la uñas deberá hacerse después del lavado, procurando cortarlas rectas. Nunca redondeadas.
- Hidratarse los pies todos los días con crema con alta concentración en urea.
- No eliminar hiperqueratosis (durezas) u otras lesiones de los pies con medicamentos u otros remedios caseros e instrumentos inapropiados como los callicidas o los productos queratolíticos.
- Evitar andar descalzos.
- Revisiones podológicas cada 2-3 meses (en función del tipo de lesiones).

Recomendaciones para el calzado

- Evitar un calzado con costuras.
- Mejor con pala ancha.
- No abusar de calzado deportivo.
- Usar un calzado con velcro que permita ajustarlo a nuestro pie.
- Preferiblemente que el material del que está fabricado sea piel y con suela de goma para evitar deslizamientos.
- No usar calcetines de fibra sintéticos ni muy ajustados, mejor usarlos de algodón.
- El calzado se compra por la tarde.

Os animamos a que nos consultéis cualquier tipo de duda en relación a este tema. En muchas ocasiones os aconsejaremos acudir a un especialista.

Si vuestro especialista no tiene experiencia con la enfermedad, ofrecedle nuestros datos de contacto. Podremos asesorarle en dos aspectos fundamentalmente:

- Ofreciéndole **bibliografía específica de la enfermedad** y del tipo de EB que tengas, así como explicándole las "adaptaciones" que serán necesarias teniendo en cuenta la fragilidad de la piel.
- **Comentarle la existencia de otros profesionales con experiencia** en esta enfermedad, tanto de España, como del Extranjero.

Para cualquier duda puedes contactar con nuestras enfermeras en *enfermera@debra.es* o llamando al *952 816 434 / 691 543 535 / 687 736 370*

Bibliografía

https://www.primfarma.es/producto/malla-tubular-elastica-viadolfix/alone-testa2/

https://www.salunatur.com/inicio/3490-venda-tubular-malla-elastofix-s-n2-1-ud-404281000000.html

Libro: Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB). Etiología, diagnósticos, asistencia interdisciplinar y tratamiento. Jo-David Fine, Helmut Hintner.

Artículo: "Estenosis esofágica en pacientes con EB" Revista Estar Bien Nº 37 Natividad Romero y Esther Domínguez.

http://parafarmaciadescuento.es/es/complementos-nutricionales/812-sistema-alfa-aloe-vera-maxima-fuerza-20-ampollas.html

"Terapia Ocupacional en la Epidermolisis Bullosa: Una intervención holística de la infancia a la adultez" Hedwig Weiss and Florian Prinz, Clínica Universitaria de Medicina Física y Rehabilitación Hospital Estatal de Salzburgo, Salzburgo, Austria.

"Podología en EB", Montserrat Alcahuz Griñán, Podóloga (Artículo revista Estar Bien Nº 30)

"Cuidados de los Pies", Documentos DEBRA España.

"Cómo elegir el calzado ideal" Montserrat Alcahuz Griñán, Podóloga y Profesora de la Universidad de Valencia de Podología. (Artículo revista Estar Bien Nº40)

"Botulinum toxin in the treatment of sweat-worsened foot problems in patients with epidermolysis bullosa and pachyonychia congénita", C. Swartlinga,d, M. Karlqvista,c, K. Hymneliusa,d, J. Weisb, A. Vahlquista (British Journal of Dermatology)

¿De qué hablamos cuando hablamos de sexualidad?

Todas las personas nacemos con una necesidad básica de contacto físico y emocional, necesitamos amar y ser amadas. Hablar de sexualidad significa hablar, fundamentalmente, de afectos y vivencias únicas para cada persona, sin rangos ni jerarquías personales.

Nora García García, Psicóloga, DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

La sexualidad forma parte del ser humano. Hablar de sexualidad significa hablar de todas las edades, desde la infancia a la madurez; de cualquier orientación sexual, de todas las identidades, incluidas las personas transexuales; de discapacidades, sean físicas o psíquicas; de diferentes culturas y procedencias, urbana o rural etc. Así pues, la sexualidad es diversidad (Infante, Ana. 2009).

Sin embargo, en muchas ocasiones la sexualidad se convierte en silencios, y más aún cuando hablamos de sexualidad y enfermedades de baja prevalencia como la Epidermólisis bullosa (EB), lo que provoca que algunas **personas con EB tiendan a aislarse al percibir los miedos, el rechazo y la negación de su sexualidad.**

Podríamos definir la **sexualidad**, en el sentido más amplio, como una **forma de comunicación humana y como una fuente de salud, placer y afectividad.** Educar y atender la sexualidad es algo más que explicar la reproducción, es ayudar y favorecer al desarrollo y crecimiento global de la persona, es decir, es tener en cuenta todos sus aspectos: físico, emocional, social y afectivo.

Atender, educar y prestar apoyos a la sexualidad en las personas con EB **es una cuestión de derechos,** es satisfacer ciertas necesidades básicas como el deseo de contacto, intimidad, expresión emocional, placer, ternura y amor.

Por tanto, se trata de trabajar desde las posibilidades y no únicamente desde la prevención o los peligros. En lo sexual hay más valores que cultivar que peligros que evitar. Educar la sexualidad es **educar para fomentar todas y cada una de las dimensiones de la calidad de vida:** bienestar emocional, desarrollo personal, relaciones interpersonales, bienestar físico, inclusión social…

Modificado de Rubio, Natalia; de la Cruz, Carlos, et al. 2017

Dimensiones de la calidad vida, ¿cómo se fomentan?

Bienestar emocional
Promocionando la ausencia de sentimientos negativos, mejorando la autoestima, haciendo que la persona se sienta valorada, aceptada y querida por las demás personas.

Relaciones interpersonales
Fomentado las relaciones sociales, aumentando la posibilidad de tener amistades. Manteniendo contactos sociales positivos y gratificantes.

Bienestar económico
Accediendo a oportunidades laborales. Potenciando lo anterior mencionado hay mayor posibilidad de encontrar un empleo y mejorar así la independencia económica.

Bienestar físico
Tomando conciencia y responsabilidad de su propia salud. Conociendo hábitos saludables y conductas de riesgo.

Autodeterminación
Decidiendo por sí mismo/a y teniendo la oportunidad de elegir las cosas que se quiere.

Inclusión social
Participando en las actividades como una persona más. Sintiéndose parte de la sociedad, integrado/a, contando con el apoyo de otras personas.

Derechos
Respetando su forma de ser, sus opiniones, deseos, intimidades. En definitiva, potenciando la defensa de sus propios deseos.

Atendiendo a la sexualidad

Atender la sexualidad de las personas con EB significa tener en cuenta sus (Rubio, Natalia.2017):

- **Necesidades** desde el amplio concepto de sexualidad, dando cabida tanto a las necesidades expresadas como las percibidas.
- **Demandas**, atendiéndolas desde un modelo interdisciplinar, es decir, donde no solamente se contemple la parte más física, sino también la parte emocional y social.
- **Dudas**, proporcionando la información necesaria para desmitificar falsas creencias. Entendemos que en la EB podemos encontrarnos con preguntas sin respuestas conocidas, responder con la verdad será la respuesta correcta.
- **Intereses y curiosidades**, fomentando el aprendizaje a través de su experiencia y del entorno que le rodea, construyendo aprendizajes funcionales y útiles para la vida.
- **Deseos y motivaciones,** atendiendo y entendiendo que cada persona puede tener deseos o motivaciones diferentes, es decir, promoviendo la atención individualiza.

Aunque los deseos y motivaciones puedan ser diferentes entre las diferentes personas con EB, conocer y entender de una manera global las preocupaciones relacionadas con las posibles complicaciones de la EB nos ayudará a saber cuáles son las necesidades más comunes.

En la actualidad la información sobre EB y sexualidad es escasa o prácticamente inexistente, por ello es importante empezar a transformar esta realidad en un entorno seguro, sin tabúes, donde la sexualidad forme parte de nuestro vocabulario y atención. Es necesario educar, lo que significa, contribuir a que **las personas con EB aprendan a conocerse, aceptarse y vivir su sexualidad** de forma satisfactoria.

Pero entonces ¿qué es la sexualidad?

La sexualidad **no es sinónimo de genitalidad**, sin embargo, cuando hablamos de ella es habitual que aparezcan silencios, mitos, fantasías, etc. Representar la sexualidad única y exclusivamente desde ese prisma es reducir su esencia y limitar su amplio abanico de posibilidades en busca del placer.

Todas las personas, convivan o no con la EB, están dotadas para poder disfrutar de manera satisfactoria su sexualidad, su placer. Pero para ello, será necesario favorecer el autoconocimiento de las propias necesidades, deseos y objetivos. Por lo tanto, será imprescindible fomentar esa mirada interior en un espacio de intimidad y protección, donde se pueda desarrollar el conocimiento de sus aspiraciones, capacidades y logros. Así, promocionaremos la propia autonomía y toma de decisiones a través de la educación. Si la persona no se presta atención a sí misma difícilmente podrá llegar a tener una buena autoestima. Es prácticamente imposible amar aquello que no se conoce.

Así podemos decir que **la sexualidad es una fuente de placer. Buscarla y vivirla de forma plena, distendida y alegre nos dará seguridad y fe** en nosotros y nosotras mismas. Nos hará vivir en plenitud.

Referencias

1. De la Cruz M-Romo, Carlos. 2003. Educación de la sexualidad. Los puntos de partida de la educación sexual. Madrid: Cruz Roja Juventud-In.Ci.Sex.

2. eCO. Revista Digital de Educación y Formación del Profesorado. Nº 13, 2016. ISSN 1697-9745

3. Infante, Ana; París, Ángela; Fernández, Lola y Padrón, Mª del Mar. 2009. Libro Blanco sobre Educación Sexual de la Provincia de Málaga. Málaga: Área de Juventud, Deportes y Formación-Centro de Ediciones de la Diputación de Málaga.

4. Infante, Ana; París, Ángela; Fernández, Lola y Padrón, Mª del Mar. 2009. ¿Y tú qué sabes de "eso"? Manual de Educación Sexual para Jóvenes. Málaga: Área de Juventud, Deportes y Formación-Centro de Ediciones de la Diputación de Málaga.

5. Rubio, Natalia; de la Cruz, Carlos, et al. 2017. Buenas prácticas en sexualidad y enfermedades raras. Ministerio de Sanidad, Servicios sociales e Igualdad.

6. Shalock y Verdugo, 2002/2003. Modelo de calidad de Vida. Dimensiones e indicadores de calidad de vida.

Las falsas creencias se multiplican al hablar de sexualidad y discapacidad

El pudor que existe en torno a la sexualidad es algo tan común en la sociedad que acaba fomentando los mitos. La sexóloga Natalia Rubio nos cuenta cómo deberíamos educar en este ámbito.

Leticia Pellicer Franco, Técnico de comunicación, DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Natalia Rubio es psicóloga, sexóloga, pedagoga y Directora de la Asociación Estatal de Sexualidad y Discapacidad. En la 25 edición del Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa nos acompañó impartiendo por primera vez un taller introductorio sobre la sexualidad, los tabúes sociales y los mitos que giran en torno a ella, así como la necesidad de una educación sexual de calidad. Desde la Asociación Estatal de Sexualidad y Discapacidad se ha elaborado una guía de Buenas Prácticas en Sexualidad y Enfermedades Raras que se puede solicitar de forma gratuita y que ayudará a los afectados por enfermedades raras, y a sus familias, a empezar a plantear en sus vidas algo tan importante como es la sexualidad.

¿Qué es lo que explicas en tus talleres y en concreto en el que impartes a personas con EB?

Como es la primera vez que imparto este taller vamos a hacer una sesión de sensibilización, de poner el tema encima de la mesa. El objetivo es quitar mitos que en general suele haber en torno a la sexualidad de las personas, no solo con enfermedades raras, sino en toda la población.

Unificaremos el lenguaje a la hora de abordar temas y situaciones. Lo que se pretende poner encima de la mesa es que situaciones que ocurren en la población en general, también pueden afectar a población con EB, de tal manera que partiremos de la realidad de sus vivencias para desde ahí construir.

¿Qué es lo que se pretende abordar en esta primera sesión?

Como en el taller va a haber personas afectadas con pareja, sin pareja, pero también personas no afectadas que son familiares, el taller pretende ir dando mensajes para que todos los participantes se sientan aludidos. De tal manera que trabajaremos cual es el papel de las familias en las relaciones afectivo-sexual de los hijos/as con EB, y también el cómo muchas veces en las relaciones de pareja, sobre todo en el mundo adulto, pueden verse afectados por situaciones que algunas veces son propias de la enfermedad y otras veces que no tienen nada que ver con ésta. La idea es relativizar situaciones. Que no todo lo que pasa relacionado con la sexualidad tiene que ir siempre atribuido a la enfermedad. Como hay tanto desconocimiento, espacios y foros donde la gente pueda hablar de este tema, me da la sensación que siempre se atribuye todo a la propia enfermedad y es como que cargamos esa mochila. El hecho de que conozcan que las cosas que ellos viven también pasan entre personas que no tienen la afección ayuda a relativicen situaciones.

Natalia Rubio

Hablabas de mitos, ¿qué mitos o falsas ideas existen en torno a la sexualidad?

Habitualmente a nivel social se suele mostrar una idea muy pequeña y estrecha de la sexualidad. Hay veces que la sexualidad se equipara a determinados tipos de relaciones sexuales como puede ser el coito. Se reduce a eso, a los genitales y a los orgasmos.

Lo que pretendo es poner encima de la mesa cual sería el terreno de juego en el que todas las personas entraríamos en igualdad de condiciones. Hablaríamos de cuerpos y placeres; principalmente porque es lo que nos venden los medios de comunicación. Es un modelo muy estrecho el que se vende en la publicidad en el que, todas las personas, con independencia de si tenemos una enfermedad rara o no, vamos a tener dificultades a lo largo de nuestra vida. Yo le llamo el modelo de las angustias, es un modelo que nos venden y en el que queremos encajar.

¿Tenemos libertad a la hora de hablar de sexualidad?

Hay que abordar los escenarios donde se habla de la sexualidad en donde no siempre la gente cuenta verdades. Cuando se da permiso a la gente para hablar de sexualidad se ponen sus mejores galas y al final se habla de lo que se supone que tienen que hablar.

Vamos a plantearnos cuáles son los verdaderos objetivos de la educación sexual que serían: aprender a conocernos, aceptarnos y vivir la sexualidad de una forma satisfactoria.

¿Cuáles son las dificultades a las que nos enfrentamos en el plano de la sexualidad?

Las principales dificultades que aparecen en el plano de la sexualidad de hombres y mujeres giran en torno a que no siempre tenemos claro cómo somos y cómo funcionamos. Buscamos información y no siempre acudimos a los lugares adecuados, por lo que comparamos lo que creemos que es normal con lo que nos pasa a nosotros en nuestro cuerpo y funcionamiento. Y esto va a afectar a esferas como pueden ser el autoestima, hasta el punto que a veces va a repercutir en problemas de aceptación personal.

Si yo no me conozco, no me quiero y no me acepto, puede que busque la aceptación fuera y eso repercute en que, sobre todo a determinadas edades, las personas se vean empujadas a hacer cosas que no sean las que verdaderamente les apetecen.

En el plano de la aceptación, el objetivo es que las personas estén felices con lo que hacen porque es lo que les apetece hacer, y que también estén contentas no haciendo cosas que no le apetece hacer. Que no se dejen arrastrar por lo que se supone que tiene que hacer todo el mundo, que es lo que suele estar en el ambiente.

Si hablamos de discapacidad y de sexualidad, es real que existe un tabú social…

Si el tema de la sexualidad es un tema tabú, si lo sumamos al de la discapacidad se multiplica, y se multiplican también esos miedos y esas falsas creencias.

Al hablar de sexualidad y discapacidad, teniendo en cuenta que dentro del término discapacidad sabemos que existe una diversidad, hay una visión muy generalizada de una tendencia a infantilizar a las personas con independencia a la edad que tienen, se les sobreprotege.

Habitualmente las familias suelen utilizar la estrategia de: "el silencio es una vacuna". Es decir, mejor no hablamos y con ello les protegemos. Nosotros cuando hacemos talleres con las familias intentamos quitarles esta idea porque, el hecho de que desde las familias no se les hable, no quiere decir que esos hijos o esas hijas no busquen información. Y muchas veces, las fuentes a las que van a acudir van a ser fuentes donde van a dar con información no adecuada, y muchas veces en vez de informar, desinforman.

¿Qué actitud muestran las personas con EB en relación a la sexualidad?

Partiendo de que la idea de que la sexualidad tiene que ver con el cuerpo, y que la enfermedad va asociada también al cuerpo, hay veces que en el proceso de cómo se construyen como hombres o como mujeres, pueden empezar a aparecer ideas de que no se sientan verdaderos hombres o verdaderas mujeres. Sobre todo por el peso de la presencia mediática y la importancia que se le da a los modelos de belleza y de estética imperantes. Y no solo a nivel de estética, sino de roles, de lo que tienen que hacer…Son unos modelos bastante estrechos ante los que muchas veces cualquiera nos vemos con dificultades para saber sentirnos verdaderos hombres/mujeres.

Hay veces que pueden pensar "quién me va a querer a mí" al verse con un cuerpo que no se ajusta tanto a los cánones de belleza. Si yo no me quiero a mí a lo mejor me hace buscar la aceptación en la primera persona que pase que me diga cosas bonitas.

Dependiendo del tipo de EB y la afectación que tenga en ciertas partes del cuerpo, sobre todo en los casos en los que afecta más a mucosas, pueden verse afectadas partes como los genitales, y en el modelo actual se le da mucho peso a los genitales.

Además la farmacología que toman algunos afectados por EB puede afectar al cuerpo y muchas veces la diferencia del funcionamiento del cuerpo no se asocia a esos fármacos, sino que se asocia a la enfermedad o a otras causas personales. Esto puede desembocar en problemáticas dentro de la pareja.

¿Cuál sería la alternativa a estos pensamientos e ideas preconcebidas?

Explicar estas cosas es anticiparnos a que ocurran. La buena educación sexual sería la que se anticipa y da información a las personas evitando que se preocupen. Hemos esperado a que la gente se preocupe para contarle. La idea sería no esperar a que se preocupen sino contar esas posibilidades para dotar a las personas con EB de herramientas para que relativicen situaciones.

En el caso de los niños y adolescentes va a ser muy importante trabajar con "colchones sociales" porque va a haber momentos a lo largo de su desarrollo donde lo van a pasar mal. Las herramientas que podemos tener los adultos van a ser diferentes, porque ya sabes cosas y cuando eres adulto relativizas el peso

de la imagen. Pero en la adolescencia tenemos que contarles la verdad de que hay momentos en los que lo van a pasar mal porque la sociedad en la que vivimos, a día de hoy, desgraciadamente se siguen priorizando estereotipos.

Como estrategia metodológica podríamos realizar talleres y charlas de educación sexual pero no solo con personas afectadas, sino con la familia, con niños, con jóvenes y adolescentes. La idea es juntar a grupos con edades similares donde haya presencia de personas afectadas y no afectadas. Porque lo que les tenemos que contar a unos y a otros, en muchos casos, va a ser lo mismo. Así el mensaje será mucho más transformador.

¿A partir de qué edad se debe empezar a impartir educación sexual?

Cuando las personas van creciendo y se dan cuenta del peso que se otorga a ciertas partes del cuerpo y a los cánones de belleza, que además es cuando se empiezan a manifestar las inseguridades. Pero yo creo que se puede hacer educación sexual desde que son pequeños.

Hay gente que puede llevar preocupada muchos años pero a lo mejor no ha encontrado el escenario para hablar de estos temas. Es preferible que les contemos algo a que sigan preocupados.

También hay que tener en cuenta, que hay un momento, la adolescencia, en el que aflora tanto el pudor del cuerpo como el de las palabras. Los hijos muchas veces no te preguntan, pero no quiere decir que no estén interesados en el tema. Aunque no nos pregunten no quiere decir que nosotros no les contemos cosas. Es importante que las familias les conozcan para aprender y respetar.

Lo que se pretende transmitir a las familias es que el abordaje de la educación sexual de las personas con EB es una tarea compartida. Las familias tienen su papel, al igual que los profesionales que trabajamos en este tipo de educación, y nos necesitamos porque tenemos que colaborar y tenemos que ir en la misma línea. Si cada uno va a su aire van a aparecer las dificultades.

¿Por qué creasteis la Guía de Buenas Prácticas en Sexualidad y Enfermedades Raras, y cómo se puede acceder a ella?

Debido a la alta demanda de información, lo que hicimos desde la Asociación Estatal de Sexualidad y Discapacidad es presentar un proyecto abalado por el Ministerio de Sanidad, Asuntos Sociales e Igualdad, junto con FEDER, que se llama Personas y Proyectos de Vida (se puso en marcha en el 2013). Esto ha propiciado que se hayan ampliado y mejorado las respuestas a las demandas de este tipo en formaciones y charlas.

Es motivo para estar contentos porque al final, la sexualidad, ha empezado a formar parte de lo importante. Yo he oído comentarios al principio de "bastante tienen con las curas como para que se preocupen de lo otro…" Pero vamos a preguntar a las personas, y cuando les preguntamos nos damos cuenta que por supuesto es importante. Incluso en los momentos más delicados de la relación con la enfermedad, las personas siguen pensando que es un tema importante en sus relaciones personales y de pareja, un aspecto que priorizan.

Lo último que hemos hecho desde mi Asociación es una Guía de Buenas Prácticas en Sexualidad y Enfermedades Raras. Es bastante genérica pero creo que es un documento que está gustando mucho. Es de difusión gratuita y se puede solicitar desde vuestra Asociación.

Sobre el taller de sexualidad celebrado en el Encuentro Nacional de Familias

Equipo DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

La sexualidad está presente en todas las personas, convivan o no con la EB. Sin embargo, es habitual encontrar silencios cuando se habla de ella y más aún cuando una enfermedad de baja prevalencia, como la Epidermólisis bullosa, está presente.

Por ello, creímos necesario organizar un taller para hablar de sexualidad. Este taller, pretendía ser algo introductorio, de ahí que se realizara para todas las personas interesadas en asistir, tanto padres y madres, como personas con EB y amigos/as.

Nos gustaría comentar que, teniendo en cuenta vuestras aportaciones, seguiremos trabajando para que en próximas ediciones del Encuentro Nacional el taller pueda ofrecer un espacio donde conocer la sexualidad y en el que cada una de las personas presentes estén identificadas.

La importancia de cuidarse para poder cuidar

Los psicólogos Montserrat Aiger y Adrián Gilaber nos cuentan las razones por las que los cuidadores de personas con alguna afección deben cuidarse a sí mismos.

Leticia Pellicer Franco, Técnico de comunicación, DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Montserrat Aiger y Adrián Gilabert

El pasado 14 de octubre, los psicólogos Montserrat Aiger y Adrián Gilabert, nos acompañaron en la 25 edición del Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa, impartiendo un interesante taller sobre la importancia de cuidarse para poder cuidar. Durante una hora, los profesionales sentaron las bases de este concepto a través de la relajación. En nuestra conversación nos han contado las causas, consecuencias y posibles alternativas a determinadas situaciones extendidas entre los cuidadores.

¿Cuál es el objetivo de este taller?

Llamamos principal cuidador a aquel que se dedica a estar pendiente de su familiar enfermo. Por parte de estos cuidadores principales existe un desgaste personal que hace que se olviden de ellos mismos. Tienen que hacer lo que hacen porque es su responsabilidad, pero hay un coste. Hay un coste de más faena, de más preocupación. Hay un coste emocional y tienen que saber gestionar un espacio para saber cuidarse, aunque a veces sea muy difícil.

El objetivo de este taller es fomentar las aptitudes de estos cuidadores para que ellos tengan ese espacio de respiro, de prestarse atención, de cuidarse y de darse ese espacio. Para dejar un poquito a un lado todas esas preocupaciones y centrarse en sí mismos.

¿Cuál es el perfil de un cuidador?

Depende del afectado. Hace tiempo en las familias se decidía quién debía cuidar al afectado. Hasta ahora solía ser una mujer de unos 50 años que tenía un trabajo y que se veía obligada a dejarlo. Ahora, la sociedad ha cambiado pero yo creo que es un perfil de mujer quien asume el liderazgo. Es una cuestión de cultura de género. Con el tiempo va cambiando. Ya no se tira tanto del estereotipo de la tradición sino que se valora qué necesidad tiene la familia y quién puede asumir más la responsabilidad.

Ha pasado de ser un prototipo de mujer de media de 50 años a ser un acuerdo familiar según las necesidades que tiene la familia.

Al igual que en toda la cultura social, en el cuidado a familiares con alguna discapacidad también se están gestionando de otra manera las relaciones.

¿Qué consecuencias tiene para un cuidador olvidarse de sí mismo al cuidar a otra persona?

Lo que suele ocurrir es que acaban experimentando lo que nosotros llamamos el síndrome de Burntout, el síndrome de estar quemado. Tienen la carga laboral y familiar, más la preocupación constante de cuidar a su familiar.

El principal cuidador va adquiriendo un vínculo especial con la persona afectada. La persona afectada a su vez espera que su familiar le cuide de una determinada manera. En estos casos se genera una díada, un vínculo tan especial entre la persona cuidada y el cuidador que si no se gestiona bien puede generar aislamiento dentro de la familia.

Además puede generar un cansancio en el propio cuidador que haga que deje de atender a otros miembros de la familia (pareja, otros hijos) E incluso se puede dar el síndrome de la Conspiración del Silencio, un síndrome que provoca que en las familias no se hable de aquello que preocupa por no preocupar a la persona enferma. Ese silencio y el cansancio acumulado pueden generar exclusión y que la persona se vaya cargando cada vez más en soledad.

¿Cuál es el efecto en las personas afectadas?

Se puede dar lo que llamamos una sobreprotección. Eso no ayuda. Porque es verdad que hay que atenderlos, pero no sobreprotegerlos. Por ello, es recomendable establecer un acuerdo en la familia para que haya otras personas que puedan asumir los cuidados.

Esto generará un equilibrio en el sistema familiar para que el principal cuidador no se sobrecargue. Para poder atender mejor a una persona existe una necesidad de llenarse de energía, afecto y recursos.

¿En que desemboca esta sobreprotección?

La sobreprotección lo que haces es que la persona sobreprotegida no genere sus propios recursos, limitando su crecimiento personal. Si no tiene que esforzarse no va a crecer de una manera saludable como debería. Es cierto que por el hecho de tener una afección se compensa, pero esa compensación no le va bien, es una persona normal y tiene que enfrentarse, en la medida de lo posible, a lo que sería normal: a tener frustraciones y a tener que esforzarse hasta donde pueda. Pero no dárselo todo hecho.

Cuando una persona acude a nosotros viene porque el principal cuidador se siente agotado. En esa exploración te das cuenta que él o ella lo ha hecho lo mejor que ha podido, pero a veces no es lo adecuado. Hay que ajustar y enseñarle que lo puede hacer de otra manera. Es como legitimar que más allá del sentimiento de tristeza o del sentimiento de compensar, tiene que empezar a relacionarse de otra manera. La persona está tan centrada en su hijo y en hacerlo bien que acaba fomentando más las limitaciones que tiene su familiar, en lugar de su propia autonomía. Eso no deja ver sus propias capacidades y sus potencialidades que sirven para ir adoptando una independencia propia.

¿Qué pautas habría que darles a los cuidadores?

Se intenta que a través de situaciones muy concretas el cuidador pueda rectificar y ver primero la necesidad de la persona afectada; es decir, que no se adelante y pueda ver que el familiar tiene recursos y puede hacer las cosas.

Hay que ajustar de nuevo la relación, que puedan hablar un poco más, que se active más a la persona afectada y que no compense tanto el familiar. Ajustar de una manera real y verídica cuál es la necesidad, y no que yo ponga el automático y siempre intente solucionar las cosas.

¿Cómo de importante es que una persona se cuide a sí misma?

Es tan importante que va a tener más o menos salud. Es importante que los cuidadores se cuiden para que su sistema nervioso esté sano, para que nuestras relaciones sociales sean buenas, para que podamos hacer frente al día a día. En la medida en que nos cuidemos a nivel emocional sabremos relacionarnos mejor con los retos que nos vienen en la vida y eso sí que es importante para ser feliz.

Dicen que el primer amor es el amor a uno mismo y más adelante puedes querer a cualquier persona pero, si no te quieres y no te cuidas es muy difícil poder querer y cuidar a los demás. Esto consiste en acabar queriéndote y cuidándote para poder dar a los demás ese afecto.

Sobre el taller Cuidarse para Cuidar celebrado Encuentro Nacional de Familias

Equipo DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Cuidar a una persona conlleva esfuerzo y dedicación. Esto nos permite descubrir cosas de nosotros mismos y nos hace sentirnos queridos y útiles. Sin embargo, en ocasiones quienes atienden a otras personas se olvidan de sí mismas, dejando a un lado sus intereses y necesidades personales.[1]

Por ello, creímos necesario organizar un taller que contemplara de forma experiencial la importancia de cuidarse uno mismo, invitando a expertos que nos transmitieran los beneficios tanto psicológicos como biológicos y sociales que aporta precisamente el autocuidado. De ésta forma, después de una píldora teórica de lo que esto suponía aprendimos alguna técnica de relajación, las cuales podemos practicar de forma sencilla es nuestros hogares.

La realización de este taller es solo el comienzo para continuar trabajando con nosotros mismos y entender la importancia de cuidarnos para cuidar.

Para finalizar, habiendo escuchado todas vuestras voces e intentando atender todas vuestras necesidades, seguiremos trabajando para que cada año la experiencia de estos talleres sea lo más enriquecedora posible.

1.Artículo "Cuidarse para cuidar" revista ESTAR BIEN nº45, pág. 12.

Nuevos Centros de Referencia en EB y derivaciones

Tras las designaciones oficiales de los Centros de Referencia de la enfermedad es importante conocer el procedimiento de derivación a los mismos que vendrá determinada por la Comunidad Autónoma de residencia del afectado. En este artículo podéis encontrar información sobre cómo tramitar las derivaciones a estos centros.

Estrella Guerrero Solana, Trabajadora social, DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Desde los inicios de la Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA, uno de los principales objetivos que se pretendían alcanzar era la designación de Centros de Referencia de la enfermedad que contara con un equipo multidisciplinar experto. De esta manera la calidad de vida de los afectados mejoraría considerablemente.

En Julio de 2015, el Ministerio de Sanidad presentó en el Consejo Interterritorial los criterios para la designación de Centro de Referencia para la Piel de Mariposa en España. Se presentaros como candidatos el Hospital Universitario La Paz en Madrid, los hospitales Vall d´Hebron y Sant Joan de Déu-Clínic en Barcelona, y el Hospital Virgen del Rocío en Sevilla.

La resolución final llegó el 25 de julio de 2017. En ella el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad designaba oficialmente del **Hospital de La Paz y del Sant Joan de Déu-Clínic como los dos primeros Centros de Referencia** de la enfermedad en España.

Acto de presentación oficial de los Centros de Referencia

El pasado 25 de octubre, Día Internacional Piel de Mariposa, tuvo lugar la presentación oficial de dichos centros en el salón de actos del Hospital Infantil del Hospital Universitario de la Paz. El acto, presidido por el Consejero de Sanidad de Madrid, también contó con la participación de Encarnación Cruz Martos, Directora General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; Dr. Pedro Jaén, el presidente de la Academia Española de Dermatología y Venereología y la Infanta Doña Elena, directora de proyectos de Fundación Mapfre, entidad que durante 2017 está colaborando con nosotros a través de la iniciativa Euro Solidario, en la que participan más de 4.600 empleados de MAPFRE en España.

Presentación oficial de los Centros de Referencia en EB.

Durante la presentación, **el dermatólogo pediátrico Raúl de Lucas,** coordinador de la Unidad de Epidermólisis bullosa de La Paz, **explicó las características de esta enfermedad,** su situación actual **y las investigaciones que hay en curso** con el Instituto de Investigación IDIPAZ. De Lucas considera que en la asistencia de estos pacientes "es fundamental que el abordaje sea multidisciplinar y que se haga en colaboración estrecha con las asociaciones de pacientes, como en este caso con DEBRA-PIEL DE MARIPOSA".

Nuestro socio Daniel Pablo y su madre junto con Dña. Elena de Borbón.

Nieves Montero, Presidenta de la Asociación, **destacó el grandísimo logro que suponen estas designaciones para las familias Piel de Mariposa.** Un avance por el que la Asociación viene trabajando durante años, y que ha sido posible gracias a la calidad humana y el compromiso de profesionales, con El Dr. Raúl de Lucas en La Paz y la Dra. Asunción Vicente en el Sant Joan de Déu-Clínic. Asimismo, no hubiera sido posible sin la colaboración y coordinación entre los hospitales, las Administraciones y la propia Asociacion. No obstante, Montero no quiso dejar pasar la ocasión para hacer ver que **este es "tan sólo un paso, muy importante, pero un paso en el camino que aún queda** por recorrer para garantizar la mejor calidad vida posible para los afectados de Piel de Mariposa".

Doña Elena, felicitó a la Asociación por impulsar y perseguir este gran logro, y dio las gracias a todos los que han hecho posible que tanto el Hospital Universitario La Paz de Madrid, como el Hospital Sant Joan de Déu-Clínic de Barcelona hayan sido designados Centros Sanitarios de Referencia. Asimismo, **animó a todos los profesionales de la salud a continuar en su esfuerzo diario por investigar y tratar las enfermedades raras,** y ofrecer a los afectados un futuro mejor.

¿Qué es un Centro de Referencia y cómo se designa?

Toda la información detallada en este artículo va referida a centros sanitarios públicos. Por favor, si perteneces a una compañía sanitaria privada o a ISFAS contacta con DEBRA-PIEL DE MARIPOSA para que podamos asesorarte.

Los **Centros oficialmente reconocidos por el Ministerio se denominan Centros, Unidades o Servicios de Referencia (CSUR),** y son hospitales que cumplen los criterios establecidos para tal reconocimiento. Estos criterios son: tener un número elevado de pacientes para una misma enfermedad (en enfermedades raras como la EB el número no es muy alto, unos 30 pacientes); realizar acciones formativas específicas; realizar investigaciones específicas, y contar con instalaciones y equipos de profesionales específicos para poder atender a los pacientes de la enfermedad para la que están siendo designados como CSUR.

Este reconocimiento se realiza oficialmente tras pasar por una auditoria que confirme el cumplimiento de cada uno de los criterios necesarios. Los centros con esta designación para patologías concretas pueden atender a personas de cualquier punto de España.

Los CSUR del Sistema Nacional de Salud deben:

- Dar cobertura a todo el territorio nacional y atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia.
- Proporcionar atención en equipo multidisciplinar: asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento, y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes.
- Garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales.
- Evaluar los resultados.
- Dar formación a otros profesionales.

Funcionamiento de los nuevos Centros de Referencia

El Hospital Sant Joan de Déu-Clínic Barcelona dio los primeros pasos para convertirse Centro de Referencia en el año 2010 con la creación de una unidad de Epidermólisis ampollosa hereditaria con el Hospital Clínic de Barcelona para ofrecer un diagnóstico y tratamiento integral a los niños y adultos que sufren esta enfermedad. Esta unidad, que es la se ha designado como de Referencia, **está formada por un equipo multidisciplinar integrado por enfermeras, dermatólogos, pediatras y cirujanos** y cuenta con el apoyo de profesionales de otras disciplinas como **hematólogos, cardiólogos o nutricionistas,** entre otros. Cuenta con una unidad de crónicos complejos que realiza el seguimiento integral de estos pacientes y sus familias, tanto médico como psicosocial, y coordina la atención multidisciplinar.

Los profesionales **no sólo tratan a los niños sino que empoderan a sus padres,** les enseñan qué normas de cuidado han de seguir con sus hijos en la vida diaria, los ponen en contacto con otras familias de niños en su misma situación y contactan con el centro de atención primaria de su lugar de residencia para que les den apoyo. **Cada año** el Hospital Sant Joan de Déu-Cínic Barcelona **atiende 40 pacientes afectados.**

El Hospital Universitario la Paz

Los especialistas del Servicio de Dermatología del **Hospital Universitario La Paz tratan esta enfermedad desde 1996,** pero fue en 2005 cuando se constituyó formalmente una unidad específica y multidisciplinar para el diagnóstico y manejo de todo el proceso, así como las complicaciones clínicas de esta enfermedad. La unidad, coordinada por el dermatólogo Raúl de Lucas, cuenta con la participación activa de muchos servicios clínicos del hospital, **una consulta semanal específica para estos pacientes** y dispone de un **espacio en la Unidad de Dolor Pediátrico para realizar las exploraciones** de toda la superficie corporal, fundamental para valorar, realizar curas y descartar lesiones malignas. En la actualidad, la Unidad de Epidermólisis bullosa de **La Paz presta atención a 116 pacientes** con edades comprendidas desde el nacimiento hasta los 74 años.

¿Cómo podemos llegar a ser atendidos en el Hospital La Paz como CSUR en EB?

Para ser atendido en el Hospital La Paz como CSUR para la EB es necesario tramitar una Derivación.

La **Derivación de un paciente de una Comunidad Autónoma** a otra tiene que **venir determinada por la Comunidad Autónoma de residencia** del paciente que desea ser atendido por los especialistas del CSUR.

La gestión a realizar por las Comunidades Autónomas para la atención de los pacientes en CSUR ubicados en otra Comunidad Autónoma **se efectuará siempre a través del Sistema de Información del Fondo de Cohesión (SIFCO).**

El procedimiento general de derivación será el siguiente:

La persona interesada deberá **acudir al médico especialista** de su zona de residencia de la disciplina a la que quieren que le deriven, por ejemplo: dermatología. Una vez en la consulta de dermatología de su hospital de zona, deberá **explicar su situación y solicitar una derivación al dermatólogo/a** experto en el CSUR que haya elegido dentro de los designados para la EB.

El médico especialista de su hospital, **realizará este trámite mediante un sistema que se denomina SIFCO** y en él deberá aportar los datos específicos del centro al que desea derivar a su paciente, el departamento, servicio y unidad clínica y el nombre específico del especialista que desea que lo vea. Este **dermatólogo/a deberá redactar un informe** con una breve historia clínica del paciente al que deriva y la motivación del proceso de derivación.

El SIFCO comprenderá los siguientes datos:

- Datos identificativos del paciente.
- Datos de identificación del Centro solicitante: datos del Centro Sanitario, servicio o unidad que solicita la asistencia y facultativo responsable de la atención al paciente.
- Datos del CSUR al que solicita asistencia.
- Informe clínico: breve historia clínica del paciente (recogiendo la razón clínica por la que se deriva al paciente), procedimientos diagnósticos y terapéuticos realizados, etc.
- Asistencia solicitada: diagnóstico principal por el que se deriva al paciente, patología, técnica o procedimiento para el que se solicita derivación al CSUR.

Una vez que el dermatólogo haya tramitado la solicitud con todos los datos y aportando el informe, esta solicitud pasará al departamento de Admisión del Hospital y de allí a Servicios Centrales (dirección del hospital), donde deben darle el visto bueno. Normalmente, si viene motivada por un médico especialista y va dirigido a un CSUR, no suele haber problemas para que la autoricen.

Si desde Servicios Centrales del Hospital dan el visto bueno para que se haga efectiva **la derivación**, ésta **pasa al Gobierno pertinente de la Comunidad Autónoma** en la que resida el paciente que desea la derivación, que también deberá autorizarla. Si este último paso es positivo, **la solicitud de derivación del paciente llegará al hospital que hayamos elegido** para ser atendidos y éste deberá aceptar el caso.

Una vez que el Hospital designado para la EB como CSUR reciba la solicitud y acepte el caso, llamarán a la persona interesada para darle la primera cita. (El CSUR se compromete a atender a todos los pacientes de otras CC.AA que le lleguen mediante SIFCO, por lo que en este sentido no habrá problemas).

La citación comprenderá los siguientes datos:

- Datos identificativos del Centro sanitario.
- Servicio o Unidad clínica que atenderá al paciente.
- Lugar, fecha y hora de la citación.
- Preparación del paciente: donde se indicarán pautas específicas de cómo debe ir preparado el paciente (ayunas,etc.), así como las pruebas que se deben realizar antes de acudir al CSUR y otros documentos clínicos que deba aportar.

¿Cuánto tiempo transcurre desde que se tramita un SIFCO hasta que eres atendido en un CSUR?

El tiempo que transcurra desde que el profesional emite el SIFCO hasta que el CSUR recibe la solicitud de derivación del caso **dependerá del proceso burocrático de cada Hospital y Comunidad Autónoma** que realice los trámites de derivación.

No obstante, el **CSUR deberá aceptar y citar al paciente en el plazo máximo de 15 días** desde que recibió la solicitud de asistencia.

¿Cuál es el procedimiento para continuar con las revisiones propuestas por el médico del CSUR?

Una vez que hayáis acudido a la primera cita, el médico experto en EB podrá ofreceros dos alternativas:

1) Continuidad de revisiones en el Hospital al que habéis sido derivados:

En el caso que el médico experto en EB del CSUR estime necesaria la revisión periódica del **paciente**, éste **deberá salir de la primera consulta con un informe en el que se especifique la continuidad** de revisión en dicho centro o bien con la próxima cita por escrito.

Con este documento el paciente deberá dirigirse al servicio/departamento de admisiones de su hospital de zona y solicitar que se realice desde allí un segundo SIFCO. Este SIFCO tendrá una duración de un año natural y deberá renovarse cada año para que la Administración pública pueda cubrir todos los gastos que se originan en la derivación de pacientes.

2) Alta del paciente:

En este caso **el CSUR decide dar el alta al paciente por no considerar necesaria las revisiones.** Para ello, deberá emitir un informe clínico de alta que incluirá un breve resumen de la asistencia realizada al paciente, de los resultados de las pruebas diagnósticas y terapéuticas realizadas, del tratamiento y las recomendaciones que debe seguir en su Comunidad Autónoma de origen, por lo tanto, el seguimiento posterior debe seguirse en la CC.AA de origen, la cual tendrá que seguir las indicaciones sugeridas desde el CSUR.

¿Qué ocurre cuando necesitamos ser vistos por varias disciplinas de un mismo CSUR?

Si una persona con EB necesita ser vista y realizar seguimiento por varios facultativos, será necesario que **solicite y se realicen los trámites necesarios para cada una de las disciplinas** por las que necesita ser atendido.

En ocasiones, **la primera puerta de entrada en un CSUR** para la Epidermólisis bullosa **es a través del dermatólogo/a** experto en EB y será este profesional el que pueda sugeriros o recomendaros la necesidad de que otro profesional vea a la persona con EB (nutricionista, cirujano, oftalmólogo, etc.). En este caso, el dermatólogo **podrá realizar una interconsulta dentro del hospital** para que alguno de sus compañeros (de otra disciplina) realice una primera valoración de la persona con EB, pero en ningún caso la persona con EB podrá seguir realizando consultas con este profesional si no tiene una derivación oficial para la disciplina concreta a través, como hemos explicado en el apartado anterior, de un SIFCO por parte de su CC.AA.

¿Qué ocurre cuando existe la propuesta de intervención quirúrgica y/o un ingreso?

Las intervenciones quirúrgicas programadas deberán seguir un protocolo de derivación específico en el que se detalle y solicite la derivación para dicha intervención y/o ingreso. Este proceso será unitario, es decir **se necesitará realizar una derivación por cada intervención y/o ingreso programado.**

Cuando en **el CSUR** os realicen la propuesta de intervención y/o ingreso, os deberán **facilitar la "Solicitud de ingreso o intervención programada".** En dicha solicitud se puede incluir la fecha de operación y/o ingreso y se especificará el tipo.

El departamento pertinente de gestionar esta cita, NO os meterá en la lista de espera para dicha intervención si no reciben antes el SIFCO por parte de vuestra CC.AA autorizando dicha derivación. Por ello, con la "Solicitud de ingreso o intervención programada" deberéis ir al departamento de admisión de vuestro hospital de zona de residencia y solicitar que desde allí se realice el SIFCO correspondiente. **Una vez que este SIFCO haya llegado al CSUR, os meterán en la lista de espera y os llamará para indicaros todo lo relacionado con la intervención.**

Solo **en caso de urgencias** o cuando la propuesta del profesional indique una fecha muy próxima a la que nos encontremos y no haya materialmente tiempo para solicitar esta derivación, **el CSUR meterá a la persona con EB en la lista de espera y realizará la intervención** y/o ingreso propuesto por el facultativo, ofreciendo a la familia la posibilidad de **solicitar el necesario SIFCO a posteriori.**

Estar derivado a un médico del CSUR ¿implica que ya no tengo médico especialista para esa misma disciplina en mi zona?

Que **una persona con EB sea derivada a uno de los CSUR** que existen para la EB en España **no implica que no pueda recibir seguimiento y tratamiento en su hospital** de zona de residencia.

Si hay una persona con EB que desea ejercer el derecho a una derivación para ser visto por un experto en su enfermedad **tendrá** unas **consecuencias en cuanto a pautas de tratamiento y recomendaciones** a tener en cuenta por parte de los profesionales del hospital de su zona de residencia, **pero nunca a una negación de asistencia** por parte de los mismos. Es decir, en este caso el profesional del CSUR que atienda la derivación será el encargado de decidir si el paciente que está en su consulta necesita una pauta de seguimiento y nuevas visitas con él o, si por el contrario, estas revisiones no son necesarias realizarlas en el CSUR y le firma un alta definitiva del hospital al que fue derivado.

En ambos casos **el paciente tendrá derecho a seguir siendo visto por el profesional que le corresponde por zona de residencia.** La diferencia estará en que, si el paciente va a seguir siendo visto por el profesional del CSUR al que ha sido derivado, los profesionales de su zona de residencia **deberán seguir las indicaciones que haya pautado el médico del CSUR.** Por el contrario, si el médico del CSUR ofrece el alta definitiva del paciente, a partir de ese momento, serán los médicos de su hospital de residencia los que determinarán las actuaciones y los tratamientos a seguir. No obstante, en el informe de alta definitiva, el médico del CSUR puede especificar las pautas a seguir.

Dudas frecuentes:

Diferencia entre derivación y traslado interhospitalario

El **traslado interhospitalario es el envío de pacientes desde un Centro Hospitalario hasta otro**, con la finalidad de proporcionar a los pacientes un mayor nivel de servicios o recursos sanitarios (tanto diagnósticos, como terapéuticos) complementarios carentes en el hospital emisor.

Ante el traslado de un paciente **será necesaria la coordinación entre el centro emisor y el receptor sobre el motivo** del traslado, las pruebas diagnóstica o terapéuticas previas necesarias y la elección del medio de transporte más adecuado.

Una vez el paciente haya sido atendido en el Hospital receptor, y tratada la patología o complicación concreta, **éste es devuelto a su Hospital de origen** o dado de alta si no requiere continuidad de cuidados por un Centro Hospitalario.

Si el paciente desea hacer seguimiento en el Centro Hospitalario al que fue trasladado necesitará realizar una derivación oficial a dicho centro.

Diferencia entre derivación y segunda opinión médica

La segunda opinión médica es un derecho reconocido por la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud en su artículo 4.a. que puede realizarse a petición del paciente, con el fin de contrastar un primer diagnóstico completo o propuesta terapéutica con otro profesional sanitario.

Las solicitudes de segunda opinión **se diferencian de las de libre elección en que el paciente que solicita una segunda opinión no se desvincula de la consulta** en la que ha sido atendido.

Cada Comunidad Autónoma regula este derecho de una forma específica por lo que los procesos para tal garantía asistencial pueden variar de una a otra. Habrá Comunidades en las que el propio paciente pueda elegir al facultativo que quiere que le otorgue la segunda opinión, mientras que en otras comunidades la elección del profesional que realizará la segunda opinión no será elegida por el paciente.

Una vez realizada la segunda opinión médica el paciente volverá a ser atendido por el equipo médico que le atendía previamente. **Si el paciente decidiera continuar con la asistencia del facultativo que le ha otorgado la segunda opinión deberá:**

1) Realizar la libre elección de este especialista, si existe este derecho dentro de la comunidad autónoma a la que pertenezca, y el profesional que nos ha dado la segunda opinión es de la misma comunidad en la que reside el paciente.

2) O proponer realizar una derivación a este profesional y seguir los procesos establecidos para ello.

Aspectos sociales importantes a la hora de solicitar una derivación a un CSUR

Es importante tener en cuenta algunos factores en los que en ocasiones no tenemos en cuenta antes de decidir solicitar una derivación. Algunos de ellos son:

Consenso con la familia

Siempre que la propuesta de derivación venga motivada por alguno de los facultativos que os atienden en vuestra Comunidad Autónoma, será necesario que dicho especialista llegue a un consenso con la persona con EB y su familia antes de proponer dicha derivación. Para ello se estudiará tanto la situación clínica del paciente y la necesidad de esta derivación por este motivo, como la situación psicológica y social del mismo.

Capacidad de organización familiar y laboral

El consenso del que se habla en el apartado anterior tendrá que tener en cuenta las circunstancias socio-laborales de los miembros de la familia.

En relación al aspecto laboral, actualmente no existe legislación específica que otorgue el derecho a una conciliación efectiva con días libres por consultas médicas u hospitalización (cada persona deberá mirar su convenio colectivo y/o llegar a un acuerdo con su empresa para tal finalidad).

En relación a los factores sociales, tendremos que tener en cuenta varios aspectos:

- Qué otras cargas familiares tenemos en ese momento y cómo vamos a poder compatibilizarlas con las visitas médicas fuera de nuestra Comunidad Autónoma.
- Qué va suponer para la persona con EB en el caso de que esta esté estudiando, las ausencias al centro educativo, universidad.
- Qué gastos económicos va a tener que soportar la familia y cuáles son los que cubrirá la Comunidad Autónoma de residencia, teniendo en cuenta los plazos en los que su comunidad abonará los gastos, ya efectuados. Además, no todas las comunidades asumen los mismos gastos, ni en las mismas cantidades (manutención, pernoctación y transporte) y tampoco todas asumen el pago de estos gastos para el acompañante de la persona con EB en caso de que ésta necesite ir acompañada.
- Con qué frecuencia nos propondrá el médico especialista realizar visitas de seguimiento. Para realizar un tratamiento efectivo, es recomendable seguir sus indicaciones y éstas pueden suponer visitas continuadas en un plazo corto de tiempo.
- Qué disciplinas estarán involucradas en el cuidado de la persona con EB y qué días pasan consulta los diferentes especialistas que tendrán que vernos. Ya que en ocasiones las citas de varios profesionales no podrán concentrarse en un mismo día, lo que nos supondrá ir varios días al Centro de Referencia en una misma semana para ver a profesionales diferentes.

Si tienes cualquier duda contacta con nuestras trabajadoras sociales en ***social@debra.es*** o llamando al ***952 81 64 34.***

25 años celebrando juntos el Encuentro Nacional de Familias

Durante tres días hemos disfrutado y compartido experiencias en un nuevo Encuentro Nacional celebrado en Madrid.

Saber que no estás solo y que siempre vas a poder contar con alguien que escuche tus dudas es casi tan reconfortante como ser tú el que calme y preste atención a otros con la misma enfermedad. El **Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa** nació con ese espíritu que aún hoy conserva de compartir y aprender de las experiencias de las personas que conviven con la Piel de Mariposa.

Durante años nos hemos reunido y hemos visto crecer tanto a los más pequeños, como a los más mayores; y como no podía ser de otra manera, los pasados **13, 14 y 15 de Octubre** nos volvimos a juntar para celebrar la **25 edición** del Encuentro Nacional de Familias Piel de Marposa.

Las instalaciones de **RafaelHoteles Atocha de Madrid** nos acogieron durante un fin de semana maravilloso y muy completo en el que, desde la tarde del viernes, todos los asistentes pudieron **participar en juegos de equipo** que ayudaron a conocernos mejor.

Pequeños, adolescentes y mayores disfrutaron de la jornada del sábado cuya protagonista fue la investigación. Mientras los más jóvenes se entretenían con las actividades que la empresa Ocio y Aventura tenía preparadas para ellos, los más mayores aprendían y se ponían al día de los **últimos avances en distintos campos de la Epidermólisis bullosa** gracias a las charlas de grandes profesionales. Las ponencias estuvieron capitaneadas por **referentes a nivel nacional e internacional en esta enfermedad** como son el Dr. Raúl de Lucas, la Dra. Rocío Maseda, la Dra. Concha Serrano, la Dra. María José Escamez, la Dra. Marcela del Río, la Dra. Kattya Mayre y la Dra. Claire Robbinson.

Todos ellos abordaron temas de gran interés como los **avances en Investigación** Internacional en EB; la preparación de las **Guías de Mejores Prácticas Clínicas** que se están elaborando desde DEBRA Internacional; el trabajo que se está realizando en el **diagnóstico genético de la EB** mediante el empleo de una nueva técnica; el resumen de los **ensayos clínicos de terapia génica** y reposicionamiento de fármacos que se están llevando a cabo; la **presentación de los nuevos ensayos clínicos** previstos en el hospital La Paz; el carcinoma como posible complicación; las experiencias adquiridas en los procedimientos de **dilataciones esofágicas gastrostomías** y otras intervenciones digestivas; y la importancia de las **extracciones dentales seriadas.** Podéis encontrar un resumen de gran parte de estas ponencias en la sección de Investigación de esta revista y acceder a las ponencias a través del código QR o escribiendo el siguiente enlace en tu navegador:

Además este año **los talleres impartidos han sentado las bases** para que, poco a poco, podamos aprender sobre campos tan importantes en la vida como **la sexualidad y la necesidad de cuidarse a uno mismo** para poder cuidar a los demás.

Asimismo, los **laboratorios colaboradores** de la Asociación, BSN Medical, ConvaTec, PolyMem, Mönlycke y Urgo Medical, tampoco quisieron perderse este Encuentro y, como cada año, **nos aconsejaron** sobre sus productos.

Tras este aluvión informativo quisimos reposar las neuronas como mejor sabemos: ¡comiendo y divirtiéndonos en la **fiesta del sábado noche**! Los animadores de Ocio y Aventura nos acompañaron hasta el final cantando y bailando con todos nosotros. Ese fue el momento oportuno para **reconocer su labor a todos aquellos que nos han estado apoyando** dando a conocer la enfermedad. José Pérez Bellido, Guadalupe Ordoñez García y el Cuerpo de Bomberos de Marbella recogieron el tan merecido premio a los Colaboradores del Año. Por otro lado, Asier Llave Liberal también subió al escenario para hacerse con su galardón al Socio del Año por su colaboración en la difusión de la Piel de Mariposa.

Y como cada año la familia de la Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA crece más, esta vez quisimos que, como **broche de oro a un gran fin de semana,** todos y cada uno de los asistentes provenientes de los distintos pueblos y ciudades de España disfrutaran de la historia y cultura de la capital madrileña en un **autocar que recorrió los lugares más emblemáticos** de la urbe.

En definitiva, el encuentro supuso una **inyección de energía para todos** los asistentes y los profesionales que trabajamos por mejorar su calidad de vida.

¡Hasta el año que viene!

Accede a las ponencias del Encuentro Nacional escaneando este código

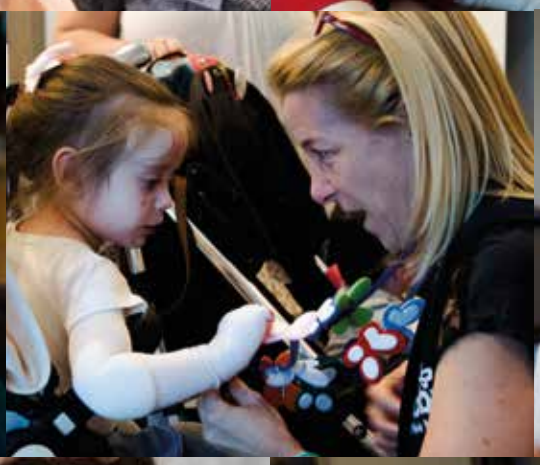
http://bit.ly/Encuentro_Nacional_2017

de Mariposa

debra

debra

HUEVO
HUEVO



debra
Piel de Mariposa

debra
Piel de Mariposa

debra
Piel de Mariposa

debra
Piel de Mariposa

debra
Piel de Mariposa

ildrencharity.com
pieldemariposa
debra
Piel de Mariposa

pieldemariposa.es
debra
Piel de Mariposa

encharity.com
debra
Piel de Mariposa

childrencharity.com
debra
Piel de Mariposa

debra
Piel de Mariposa

pieldemariposa

debra
Piel de Mariposa
sa.es

debra
Piel de Mariposa

debra
Piel de Mariposa

Un año intenso de formación y difusión

Desde la Asociación hemos tenido la oportunidad de participar como asistentes y ponentes a diferentes congresos, cursos y jornadas. A continuación os hacemos un resumen.

Equipo DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Queremos hacer un recorrido cronológico y compartir con vosotros todo lo aprendido en estos encuentros que han tenido lugar en España y en diferentes puntos de Europa a lo largo de este año 2017.

DEBRA Internacional

Para comenzar, aprovechando la incorporación de nuevas compañeras, empezamos el año asistiendo a una **videoconferencia con John Dart,** cofundador de DEBRA Internacional. Esta experiencia no hubiese sido posible sin la colaboración de ABN-AMRO (banco de origen holandés que ha colaborado con nuestra Asociación en varias ocasiones) que nos cedió sus instalaciones para dicho acontecimiento. **Fue inspirador escuchar de primera mano el nacimiento y desarrollo de DEBRA Internacional.**

Reunión con DEBRA Irlanda

Unas semanas más tarde, a través de una videoconferencia, **nos reunimos con Avril Kennan,** en aquel entonces Directora de Proyectos de Investigación y encargada de la defensa de derechos en DEBRA Irlanda. **Recibimos una introducción al mundo de las mejores prácticas clínicas en Epidermólisis Bullosa** (EB) e hicimos un repaso de todas las guías que se están haciendo, las que están siendo revisadas y las que ya están publicadas. Hasta ahora todas son en inglés, aunque la buena noticia es que se está trabajando en la traducción al español de una de ellas, más concretamente la de "Cuidado de heridas", por lo que os mantendremos informados.

Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

El año comenzó con grandes propósitos de aprendizaje y crecimiento y, tras estas dos primeras sesiones por multiconferencia, tuvimos la oportunidad de **acudir al VIII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras: "Enfermedades Raras, un compromiso en red".** En él conocimos **más de cerca aspectos** importantes de las enfermedades raras **a nivel jurídico, asistencial, político, buenas prácticas y trabajo en red,** etc. Fue realmente gratificante poder coincidir con expertos en el mundo de las Enfermedades Raras que presentaron programas innovadores e iniciativas europeas en este ámbito.

Cursos en Birmingham

En marzo **nos desplazamos a Birmingham** para asistir al curso **"Practical Paediatric EB for Professionals"** dirigido a todos los profesionales que tienen contacto con la EB, con la intención de profundizar en los cuidados multidisciplinares necesarios para lograr una asistencia estandarizada y completa en la etapa pediátrica. El curso tuvo lugar **en el Birmingham Children´s Hospital,** uno de los cuatro Centros de Referencia de Reino Unido. Este hospital cuenta con una unidad pediátrica de referencia y asistencial exclusiva para la EB y acoge a los profesionales expertos de cada disciplina para su atención. Además, trabaja en coordinación con los investigadores de la red nacional inglesa como Jemma Mellerio, John McGrath y Anna Martínez, entre otros. La organización de este curso fue llevada a cabo por la profesora Celia Moss, dermatóloga referente internacional en EB, con la ayuda de su colaboradora la Dra.Malobi Oglobi. Además, **contó con el increíble testimonio de dos afectadas Amy Price y Myra Ali,** quienes acudieron no sólo para dar testimonio vital como pacientes, sino para demostrar su valía profesional.

Al curso asistieron profesionales de todas partes del mundo, pudiendo intercambiar conocimientos e información. Esto **nos ha permitido aprender de la experiencia y organización de otros Centros de Referencia.**

Tras la buena experiencia en Birmingham, **acudimos a Londres a otro curso organizado por DEBRA Reino Unido** en el que se trató **el efecto directo que tienen los déficits nutricionales en el desarrollo** y sus consecuencias en las complicaciones musculoesqueléticas. Se habló sobre la importancia de los estudios, tratamientos y cuidados dirigidos a la prevención y atención de dichas complicaciones. Resaltaron la importancia del estudio biomecánico de los movimientos de la persona y del estado de sus parámetros óseos. Todo ello fue **defendido por rehabilitadores, fisioterapeutas, podólogos y nutricionistas** colaboradores de las unidades de referencia en atención a EB.

EB-CLINET

En el año 2017 se celebró además el Congreso del **EB-CLINET,** promovido por todos los DEBRAS a nivel internacional para reunir a algunos de los profesionales expertos que trabajan con EB. Este año tuvo lugar **en Salzburgo** (Austria). Acudimos para **reforzar nuestro compromiso con la EB y recoger las últimas conclusiones de los avances** de la red internacional de profesionales que asisten o investigan sobre la EB. Allí **conocimos al Dr. Michele De Luca,** quien **presentó el éxito** conseguido **de un estudio** realizado en Alemania, en el que **usó piel genéticamente corregida en un niño de 7 años** con Epidermólisis bullosa juntural.

II Encuentro de Enfermería Neonatal en el Hospital de La Paz, Madrid

Jornada sobre EB, Centro CREER, Burgos

Llamó especialmente nuestra atención **la exposición** realizada por parte de **DEBRA Chile sobre** la creación de una ayuda **técnica llamada Oliber.** El Oliber es una herramienta de adaptación que sirve para facilitar el desarrollo de actividades cotidianas como comer, abrir puertas, vestirse etc. Esta herramienta está diseñada dentro de un programa universitario dirigido a un colectivo vulnerable y que pretende generar un gran impacto, de manera sostenible y a bajo coste. Esta ayuda técnica está **ya disponible en España e iremos presentándola** en diferentes encuentros.

Otros de los temas que se trataron, **fueron las nuevas líneas terapéuticas asociadas al uso del THC** (principal constituyente psicoactivo del cannabis) **para el tratamiento del picor (prurito) y del dolor,** analizando sus pros, contras y estigmatizaciones culturales. Por otra parte, se hicieron exposiciones concretas sobre el estudio del dolor neuropático y su manejo.

También, se hizo un **análisis de los resultados y diseños de los estudios de investigación** que están siendo llevados a cabo **a nivel mundial.** La intención es priorizar las necesidades del paciente para sentar precedente en el diseño de los nuevos proyectos de investigación. Ahora mismo, dos de estos estudios se están desarrollando en el Hospital de La Paz.

Dentro de estos estudios desarrollados en el Hospital de La Paz, nos gustaría resaltar **un ensayo que dará comienzo pronto sobre el uso de un antihipertensivo en la prevención de la sindactilia** y con buenos resultados en ratones.

XIII Congreso Estatal y I Iberoamericano de Trabajo Social

Por último, en el mes de octubre acudimos al **XIII Congreso Estatal y I Iberoamericano de Trabajo Social "Construyendo comunidades sostenibles",** celebrado en el palacio de Congresos de Mérida. Uno de los **ejes fundamentales del Congreso fue el papel de las trabajadoras sociales en la construcción de la sostenibilidad.** Teresa Matus, experta en trabajo social; Christian Felber, experto economista; y Sami Naïr, sociólogo especialista en movimientos migratorios, **profundizaron** en las líneas de trabajo que están abiertas en este campo: los retos de la propia profesión, la crisis de los refugiados, la economía del bien común y los movimientos migratorios.

Además hubo un **espacio reservado para que trabajadores y trabajadoras sociales** de diferentes puntos de España y Latinoamérica **pudieran compartir sus experiencias profesionales.**

Ponentes en foros de profesionales

Asimismo hemos participado como ponentes en diferentes foros dirigidos a profesionales implicados en la enfermedad. Algunos ejemplos son:

- El **foro de *DERMOPINIÓN***, dónde ofrecimos nuestra experiencia en cuidados de EB desde el nacimiento hasta la adolescencia, prestando especial atención a los aspectos sociales para mejorar el bienestar del paciente con Epidermólisis bullosa. Este foro se dirigió principalmente a dermatólogos, médicos de familia y a sus respectivos residentes.
- El **Congreso Nacional de la Academia Española de Dermatología y Venerología (AEDV)** en Madrid, convocatoria a la que la Asociación acude desde hace años. El Dr. Raúl de Lucas impartió una ponencia sobre EB a la que nos invitó para exponer y presentar nuestro trabajo, facilitándonos la creación de nuevos contactos entre los dermatólogos que atienden a personas con EB.
- **XIV Congreso Nacional de Enfermería Dermatológica de ANEDIDIC**, en Teruel. Un foro en el que se reúnen profesionales enfermeros de todo el país interesados en aprender y actualizar sus conocimientos.
- **II Encuentro de Enfermería Neonatal del Hospital La Paz** al que fuimos invitados por nuestra experiencia y trabajo conjunto con los profesionales de esta unidad. Acudieron más de 200 enfermeras especialistas de diferentes hospitales.
- **I Jornada monográfica de enfermería en Epidermólisis bullosa**, organizada por el CREER (Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias) en Burgos. Foro dirigido principalmente a enfermeras, pero al que asistieron profesionales de otras disciplinas, principalmente fisioterapeutas. Además, fueron invitadas familias y fue grabado y retrasmitido en directo. Es posible acceder a las charlas en el siguiente link *https://www.youtube.com/watch?v=0vBI_nE-wFA*

El 2017 **ha sido un año completo de crecimiento, desarrollo profesional y humano** en el que hemos podido conocer más de cerca **grandes avances**. Hoy en día continuamos aprendiendo e intercambiando conocimientos y experiencias sobre EB con otros profesionales expertos, siempre con el objetivo de **poder brindaros un mejor apoyo.**

¿Con quién tengo que hablar? Conoce al equipo de tu Asociación

El mar de dudas que supone la enfermedad provoca que en ocasiones no sepas a quién dirigirte. Afortunadamente, cada vez somos más en el equipo de la Asociación, pudiendo proporcionarte información específica según el tipo de duda.

Equipo DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Dirección

Los años pasan y nuestra directora, **Evanina**, sigue estando al pie del cañón en la sede de la Asociación, en Marbella. En concreto puedes contactar con ella para solucionar:

- Las **preguntas** que te surjan sobre **investigación**. ¿Qué se está investigando actualmente? ¿Con qué presupuesto? ¿Quiénes están involucrados en la investigación? Etc.
- Las **consultas** que tengas sobre cómo participar en las **Asambleas de Socios**. Si eres socio recuerda que puedes formar parte de estas reuniones en las que se toman decisiones relativas a la Asociación.
- Si no sabes qué ocurrió en las últimas **Asambleas** de Socios **Evanina te trasladará toda la información** que desees haciéndote llegar las actas.
- Si tienes cualquier **objeción u opinión sobre los proyectos** que se llevan a cabo desde la Asociación.
- Si tienes **sugerencias o ideas que puedan ser de interés** para el funcionamiento y la labor de la Asociación.
- Si quieres **conocer** de forma actualizada **en qué están trabajando todos los miembros del equipo** de la Asociación, tanto de la oficina como de las tiendas.

Contacto: *evanina@debra.es 952 816 434*

Evanina

Psicología

Convivir con la Epidermólisis bullosa puede hacer que sientas no saber cómo actuar en determinadas situaciones. **Nora** será la persona que vele por mejorar tu calidad de vida a través del **apoyo psicológico.**

Nuestra psicóloga **se encuentra entre Marbella y Barcelona** y podrá ayudarte siempre que lo necesites con pautas y guías para manejar esos momentos de inestabilidad, independientemente de que pertenezcas a la Asociación o no, y de que seas persona con EB, familiar o profesional.

- **Ante el diagnóstico de la enfermedad,** Nora **podrá acompañarte:**
  - **Minimizando el impacto emocional** mediante la acogida, la escucha activa, el apoyo mutuo y la información adecuada.
  - **Orientándote sobre cómo relacionarte con tu bebé** favoreciendo el vínculo de apego.
- En un segundo momento, **ante el manejo de la enfermedad** y las complicaciones que vayan apareciendo **estará a tu lado para:**
  - **Facilitar el proceso de cambio** que supone padecer una enfermedad crónica.
  - **Optimizar** aquellos **recursos personales y ambientales** que contribuyan a **evitar el aislamiento, reducir el riesgo de exclusión**, amortiguar el impacto que producen los cambios, facilitar la expresión emocional, aumentar la autoestima y los vínculos afectivos, afrontar las pérdidas y duelos.

Contacto: *psicologia@debra.es 657 261 854*

Nora

Enfermería

Mejorar tu calidad de vida es la razón por la que existimos y nuestra mayor preocupación es mejorar tus cuidados.

El equipo de enfermeras está organizado en **dos sedes**:

- Madrid, donde se encuentran Álvaro, María y Miriam.
- Marbella, donde están Esther y Nati.

Atenderán conjuntamente todas tus dudas tanto si eres socio, persona con EB, familiar o profesional acerca de temas relacionados con:

- **El diagnóstico de la enfermedad** o sospecha de la misma:
  - Ante esta situación estarán encantadas de ofrecerte información sobre la enfermedad y su condición genética, profesionales de referencia y cualquier tipo de duda que te pueda surgir en un momento como este.
- **El manejo de la enfermedad** y sus complicaciones:
  - Sacar tiempo para curar tus heridas es algo con lo que lidias día tras día. Nuestro equipo te acompañará en el **seguimiento y asesoramiento** de las mismas, desde **vendajes y sujeción de heridas** en zonas anatómicas complejas, a recomendaciones en diferentes tipos de lesiones y su evolución.
  - La ciencia no cesa en sus avances por lo que las enfermeras **intentarán estar al día para poder informarte** y resolver las dudas que te surjan **sobre los nuevos productos, tratamientos y ensayos clínicos.**
  - Tener esta enfermedad no te exime de requerir otros cuidados, por lo que también estarán ahí para **acompañarte ante cualquier otra complicación o duda** en el manejo de estas situaciones (**intervención quirúrgica, compartir información** con los nuevos profesionales con los que entras en contacto...etc.). Nuestro equipo estará alerta y gracias a su experiencia, intentará anticiparse a ellas.

Contacto: *enfermera@debra.es*
Álvaro, María y Miriam: *687 736 370*
Esther y Nati: *952 816 434 - 691 543 535*

Nati

Esther

Álvaro

María

Miriam

Trabajo Social

Aira es la persona que velará por mejorar tu calidad de vida a través del apoyo social.

Nuestra compañera se encuentra en Marbella y te proporcionará información y apoyo, independientemente de que pertenezcas a la Asociación o no, ya seas persona con EB, familiar o profesional.

- En un primer momento, **ante el diagnóstico de la enfermedad**, podrá acompañarte en:
  - El **proceso de ampliación de la baja maternal** e informarte sobre los derechos y el procedimiento para tal finalidad.
  - **Conseguir el material de cura** y todos aquellos productos necesarios para el cuidado de vuestro bebé.
  - La **solicitud de apoyos profesionales** de enfermería a domicilio.
  - Y el **acceso a las pruebas de diagnóstico** genético.
- En un segundo momento, **ante el manejo de la enfermedad** y las complicaciones que vayan apareciendo estará a tu lado para:
  - **Asesorarte en el acceso a profesionales con experiencia en EB.** Proporcionará información y apoyo en los trámites necesarios para acceder a profesionales de referencia en EB.
  - **Asesorarte en el acceso a ayudas y recursos sociales** disponibles. La trabajadora social facilitará la información y orientación sobre las ayudas a las que puedes acogerte, así como información de los servicios y recursos disponibles, tales como el Certificado de Discapacidad o la **valoración de la dependencia, prestaciones o ayudas económicas, atención temprana,** información sobre ayudas técnicas para una vida un poco más independiente o información sobre las **adaptaciones necesarias y los recursos disponibles para una adecuada escolarización,** entre otras.
  - También podrá **apoyarte en la reivindicación de derechos** tales como el acceso al material de cura justo y necesario, el acceso a servicios como atención temprana, rehabilitación y logopedia, el acceso a recursos necesarios en el ámbito educativo, el acceso a servicio de enfermería a domicilio, apoyos en el ámbito laboral, porcentajes justos en discapacidad y dependencia, así como cualquier otra reivindicación.

Contacto: *social@debra.es 952 816 434*

Aira

Administración

Para que la Asociación pueda realizar la labor de atención y acompañamiento a los afectados de Piel de Mariposa y sus familias, contamos también con **dos estandartes que se encargan de la administración** de la misma. Por ello, tendrás que contactar con nuestras compañeras, **Silvia y Margit,** para cualquiera de las siguientes cuestiones:

- Cuando quieras darte de **alta o de baja como socio**, así como **convertirte en uno de nuestros benefactores.**
- Cuando necesites expedir un **certificado de donación** o tengas dudas sobre el mismo.
- Si requieres el **certificado de voluntariado.**
- Si necesitas **modificar tus datos personales** de nuestros registros: email, dirección, cuenta bancaria…
- Si tienes alguna **pregunta con respecto a cobros y pagos:** reembolso de dinero, recaudación de eventos, huchas…
- **Pedidos de artículos** solidarios.
- Si necesitas **información sobre las cuotas,** incluyendo solicitud de exención anual y donaciones.
- Para **reservar tu plaza en el Encuentro Nacional**, así como para todas las puntualizaciones que tengan que ver con este proyecto.
- Cualquier otro tema económico/administrativo.

Contacto: *admin@debra.es / admin2@debra.es 952 816 434*

Silvia

Margit

Comunicación y Recaudación

Dar a conocer la enfermedad, sensibilizar sobre ella y recaudar fondos por la causa son los objetivos por los que **Minerva, Ana María y Leticia** trabajan día a día. Desde la Asociación animamos a cualquier persona a involucrarse en esta labor. **Contacta con ellas si:**

- **Quieres organizar un evento** en favor de la Piel de Mariposa. Desde comunicación te haremos llegar el acuerdo de colaboración necesario para realizar cualquier iniciativa a nuestro favor, así como un dossier informativo de la enfermedad. Haremos todo lo que tengamos en nuestra mano para que el evento vaya viento en popa.
- **Quieres proponer a la Asociación en tu empresa, banco o ayuntamiento** como ONG con la que colaborar.
- **Quieres hacer una donación puntual** o quieres convertirte en uno de nuestros benefactores.
- **Quieres convertir los detalles** de tu boda, comunión o bautizo **en una donación.**
- **Tienes contacto con un medio de comunicación y necesitas información** sobre la enfermedad y la Asociación para algún artículo o reportaje.
- **Tienes cualquier idea** que nos puede ayudar a dar a conocer la enfermedad y captar fondos.

Contacto: *pieldemariposa@debra.es 952 816 434 / 619 505 180*

Tiendas Solidarias

Las **Tiendas Solidarias Piel de Mariposa** son las ventanas de nuestra labor al mundo. Gracias a ellas mantenemos una **fuente de ingresos independiente y estable.** Dependiendo de tu lugar de residencia, puedes ponerte en contacto con sus respectivas responsables para hacer voluntariado o para donar artículos. **María es la persona que con ayuda de Emilia se encarga de coordinar su gestión Puedes hablar con ellas en las siguientes situaciones:**

- **Si quieres solicitar información más detallada** sobre el funcionamiento de las tiendas.
- **Si conoces una empresa que quiera colaborar** a través de su programa de voluntariado corporativo.
- **Si conoces a alguien quien quiera ser voluntario**.
- Si quieres **organizar un evento o tenéis contacto de algún medio** de comunicación **que quiera hablar de nuestras Tiendas Solidarias.**
- Si conoces **alguna empresa que quiera donar** ropa, objetos de decoración, juguetes o cualquier otro tipo de producto.
- **Si quieres conocer mejor al propio equipo** de la tienda solidaria que esté situada en vuestra ciudad o provincia…
- Para cualquier otro asunto, consulta o pregunta que tengas. Siempre esperamos tu llamada y la responderemos con una gran sonrisa.

Contacto:
María, *marcopolo@debra.es 667 363 995*
Emilia, *admin@pieldemariposa.es 672 619 714*

Minerva

Ana María

Leticia

María

Emilia

Bodas y otros eventos solidarios

Una forma original y bonita de ayudar a nuestra Asociación

En estos últimos años, hemos descubierto que cada vez son más las personas que quieren que los eventos importantes de su vida, como bodas, comuniones, cumpleaños, aniversarios… sirvan también para hacer un mundo un poco mejor. Si este es tu caso, o el de alguna persona de tu entorno, en DEBRA-PIEL DE MARIPOSA te proponemos varias ideas para hacer tu Evento Solidario.

1) Tarjeta Solidaria para invitados

Los invitados reciben una tarjeta en la que se explica que el importe del detalle que tradicionalmente se les entrega se ha transformado en un donativo para nuestra Asociación.

2) Detalle Solidario

Los anfitriones regalan como detalle a sus invitados algunos de los artículos solidarios que tenemos en venta en la Asociación. Más información en *www.pieldemariposa.es/detallessolidarios*

3) Donaciones como Regalo

Las personas homenajeadas piden a sus invitados que en lugar de comprarles un regalo usen ese dinero para hacer una aportación a la Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA en su nombre.

4) Otra alternativa

Aunque esto es menos frecuente, los novios puden poner una hucha para recibir donaciones de los asistentes y pueden entregar información de la Asociación para dar a conocer la Piel de Mariposa.

Para ampliar información o si tienes alguna otra idea para hacer tu evento solidario, por favor contáctanos: *pieldemariposa@debra.es 952 816 434.*

Contigo volamos más alto en las Tiendas Solidarias

En Las Tiendas Solidarias Piel de Mariposa cada día son más las personas que conocen, compran y colaboran.

María Suriñach, Coordinadora de Tiendas Solidarias Piel de Mariposa

A día de hoy contamos con nueve Tiendas Solidarias Piel de Mariposa (2 en Alicante, 2 en Madrid, 1 en Valencia, 1 en Marbella, 1 en San Pedro de Alcántara, 1 en Málaga y nuestra última apertura en Sevilla) que juegan un papel fundamental sensibilizando sobre la enfermedad y captando fondos para posibilitar la labor de la Asociación.

Inspiradas en el concepto anglosajón de *charity shop* **se dedican a la venta de artículos donados por particulares** y también **empresas** (ropa, calzado, decoración, libros, juguetes, artículos de deporte…), que se ponen a la venta a precios increíblemente competitivos gracias a las voluntarias y voluntarios que trabajan altruistamente en ellas.

En el mes de noviembre, **las tiendas solidarias han salido en el Portal Sevilla Solidaria del periódico ABC** (*www.sevillasolidaria.sevilla.abc.es*) **y en el conocido Blog de las Malasmadres** (*www.clubdemalasmadres.com*).

A todas las familias que nos estéis leyendo os queremos invitar a sumaros a este movimiento tan bonito que es el de las Tiendas Solidarias Piel de Mariposa. Os compartimos **varias formas en las que podéis apoyarnos:**

Las donaciones de empresas nos dan ALAS

Si tenéis o conocéis alguna empresa de ropa, juguetes o artículos de decoración que desee donar a nuestras tiendas, **dadles nuestro contacto.** Por suerte nuestras tiendas no suelen tener problemas para llenarse de donaciones de particulares pero para acceder a las empresas es más fácil contando con un contacto directo.

Si no fuera por las donaciones que recibimos, no existiríamos.

Tu tiempo nos da ALAS

Las tiendas están **gestionadas por una responsable** y un equipo maravilloso de **voluntarios y voluntarias** que día a día nos ayudan a que este sueño sea una realidad.

Si queréis **dar vuestro tiempo a las Tiendas Solidarias Piel de Mariposa** sería maravilloso porque, aparte de ayudar a que este proyecto siga adelante, **los voluntarios y los clientes podrían conocer en primera persona la razón por la que existimos.** Uniríamos de una forma muy bonita la labor de las tiendas con el motivo de nuestra existencia.

En aquellos casos que no podáis venir para hacer voluntariado, nos encantaría que nos **dierais a conocer entre vuestro círculo de amigos y familiares** para ver si ellos se quieren unir a las tiendas como voluntarios. Si no fuera por el tiempo que nos donan los voluntarios y las voluntarias, no existiríamos.

Tu visita nos da ALAS

Otra gran forma de **uniros al movimiento de las Tiendas Solidarias** es visitándonos. Existimos para dar a conocer la Piel de Mariposa y para recaudar fondos que ayuden a mejorar la calidad de vida de las personas con la enfermedad. Por ello, veros **es uno de los mayores regalos que nos podéis hacer** a todos los que día a día trabajamos para ayudaros en este camino.

Hablando de nuestra existencia

Te invitamos a que **visites la Web de tiendas** (*www.tiendas.pieldemariposa.es*) y localices **la que tienes más cerca** de tu casa para después hacerlo extensible dentro de tu grupo de amigos y familiares.

"El conocimiento sobre la enfermedad ha cambiado al 100%"

A sus 54 años, Mª Lucía reconoce que cuando nació no había nada ni nadie a quién acudir con información sobre la enfermedad.

Leticia Pellicer Franco, Técnico de comunicación, DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

Mª Lucía es la tercera de tres hermanos, y la única que padece Epidermólisis bullosa distrófica, recesiva, severa y generalizada. Esta barcelonesa obtuvo su diagnóstico completo hace tan solo cinco años, con 49. Cuando nació los médicos no sabían a qué se debían sus heridas, y desconocían la enfermedad a la que se estaban enfrentando. Barajaron distintas hipótesis entre las que se encontraban una infección propagada por su cuerpo al cortar el cordón umbilical y una infección provocada por guantes médicos mal higienizados durante su nacimiento.

¿Cuándo os comunicaron a ti y a tu familia la enfermedad que tenías?

Nací con la EB congénita, pero desde un primer momento no sabían lo que tenía porque en aquella época no sabían de la EB, ni de nada.
A los 6 años tuve el diagnóstico, me lo hicieron en el Hospital San Pablo de Barcelona. Cuando les dijeron a mis padres que tenía una Epidermólisis bullosa, sin especificar el grupo o subgrupo, que era congénita y que podía mejorar o empeorar, pero que no me curaría, sintieron una profunda tristeza y preocupación por mi futuro.

Cuando naciste, el conocimiento que se tenía sobre la enfermedad era muy diferente al que se tiene ahora. ¿Qué valoración inicial hicieron los médicos al verte?

Yo estuve 8 meses ingresada en el hospital en el que nací, en el Vall d´Hebron de Barcelona. Y como no sabían lo que tenía me iban haciendo pruebas. A mi madre le dijeron que al cortarme el cordón umbilical me habían infectado la sangre; que si al tocarme los médicos no tenían los guantes limpios. Como no se sabía iban diciendo cualquier cosa.

El conocimiento que se tiene de la enfermedad a día de hoy ha cambiado al 100%,. Cuando yo nací no había nada, ni nadie a quién acudir. Ahora nace un niño con la enfermedad y enseguida tienes a las enfermeras, los psicólogos y los trabajadores sociales en el hospital.

¿Qué destacarías de tu evolución en el día a día con la enfermedad?

Cuando era pequeña mis curas eran muy simples: una gasa con una pomada que me dio el pediatra. Eran curas secas, muy dolorosas a la hora de tirar del vendaje. Hasta hace unos años mi madre lavaba las vendas para reutilizarlas porque no teníamos el material adecuado.

Mi día a día es bastante complicado. Lo peor es el tema de las curas. En mi caso son de casi 3 horas, con dolor. Como colectivo hemos padecido mucho a la hora de conseguir el material de cura; teníamos que picar muchas puertas. Pero bueno, gracias a dios ahora en Cataluña en principio me lo dan todo. Y en cuanto a las curas, mi madre ya no me las puede hacer porque ella ya tiene 91 años, pero tengo a mi compañero que es el que me ayuda.

Nuestra socia Lucía Tévar con la presidenta Nieves Montero.

¿Cómo conociste la Asociación?

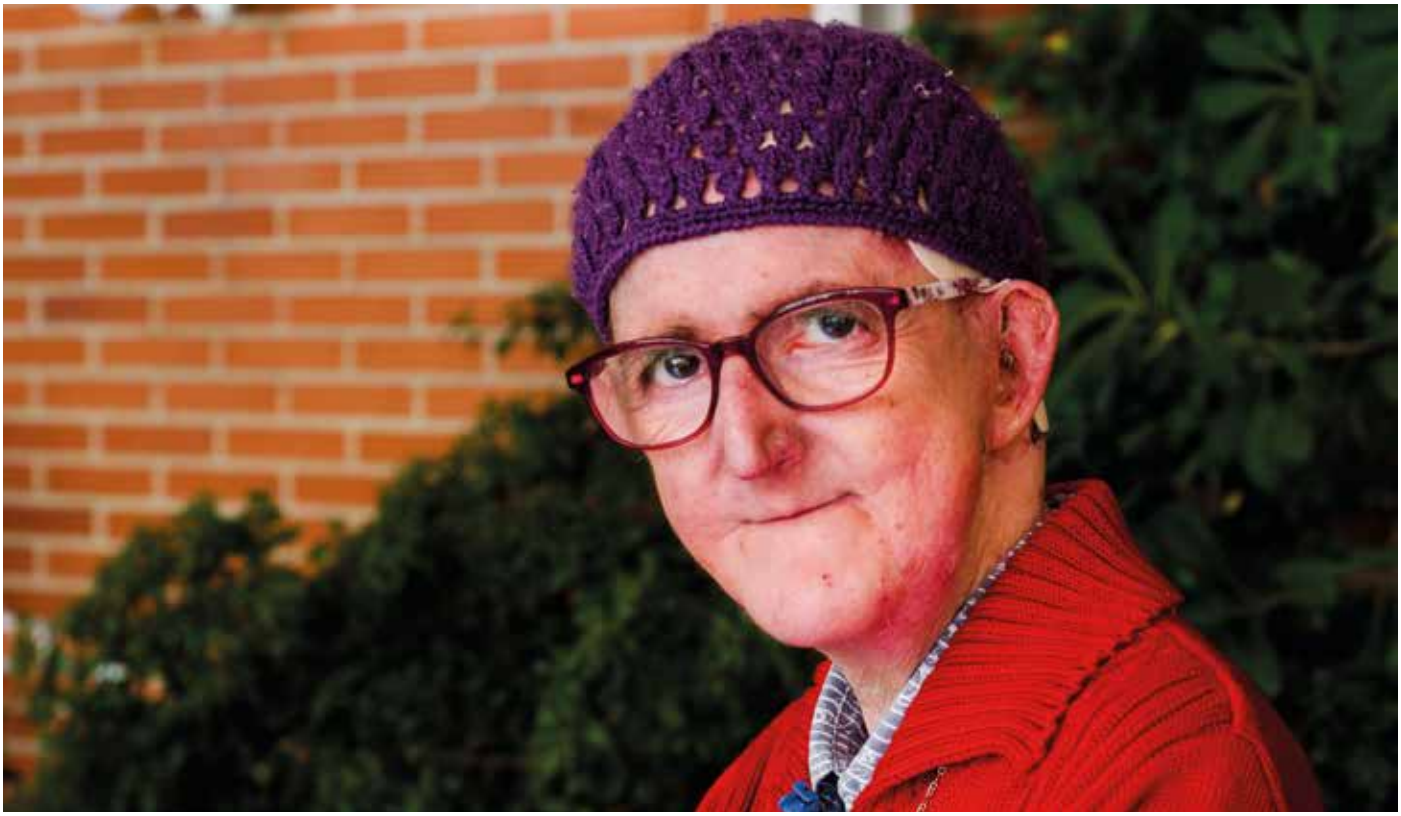
A la Asociación la conocí hace 17/18 años a través del doctor que me operó de las manos y de un reportaje que emitieron en la televisión. Había muy poquitas personas y ahí empecé a ir al Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa. Me gusta mucho ir para ver los avances que hay y para juntarme con el resto de familias.

¿Recomendarías la asistencia al Encuentro Nacional de Familias Piel de Mariposa?

Yo recomendaría la asistencia al Encuentro Nacional a Familias a los padres que tienen hijos con la enfermedad por varios motivos pero principalmente porque psicológicamente ayuda mucho a los padres ver que no solo es su hijo es el que está enfermo. Conozco gente que rechaza la situación, que no quieren venir porque no quieren ver gente como su hijo, pero yo lo aconsejaría. A veces sales un poco tocada cuando ves a todos los niños que hay pero es positivo, para mi es positivo.

¿Qué has aprendido durante todos estos años de convivencia con la EB?

En estos años he aprendido sobre todo a llevar la Epidermólisis bullosa. Yo soy una persona muy activa que me gusta mucho hacer cosas relacionadas con la enfermedad. El hecho de estar en esta Asociación hace que cuando organizan cosas en Barcelona siempre vaya. Además, participo mucho con FEDER. A mí me ha ayudado mucho. Sobre todo a ver que no estás sola, que hay gente que te ayuda, que te acompaña, que hay un sitio para preguntar. Cuando yo era pequeña mis padres no sabían dónde ir, qué aconsejarnos, ni nada.



Lucía Tévar.

¿Qué anécdota podrías contarnos en relación a tu vida con la EB?

He tenido varias anécdotas. La última fue cuando fui a renovarme el carnet de identidad. Yo por mi enfermedad tengo muchas heridas en la cabeza y perdí el cabello. Entonces llevé mis fotos con mi gorro, porque yo llevo gorro desde hace cinco años. Y cuando vio la señora la foto me dijo "Ah, yo no te puedo hacer el carnet de identidad porque llevas el gorro y así no puedo". Yo le dije que no me iba a quitar el gorro y ella me respondió: "Sal, te quitas el gorro y te haces una foto". Y le dije que me daba igual, que me podía detener o me podía ir con el carnet caducado, pero que el gorro no me lo iba a quitar. Al final lo conseguí, me hicieron la foto de carnet con el gorro.

Esa fue la última que me pasó. Pero me han pasado muchas otras. Como preguntarme por la calle que qué me pasa. Si tengo un buen día les digo: "¿Oye señora que me pasa algo? Yo no me he visto nada". Otras veces no les contestas tan bien.

Cuando era más joven y cogía algún taxi sabía que me iban a preguntar por la manera de mirarte por el espejo retrovisor. Un día yendo al instituto cogí un taxi y el señor me iba mirando por el espejo, se giró y me preguntó qué me había pasado. Y yo como no tenía ganas de dar explicaciones hice como que lloraba y le dije: mire señor es que fue muy trágico, tuve un accidente de avión y mire cómo me he quedado. Y el señor apurado se sintió tan mal por haberme hecho recordar "mi tragedia" que no me cobró la carrera del taxi (risas).

Si quieres contarnos tu historia y compartirla con la familia de la Asociación, contáctanos en *pieldemariposa2@debra.es*

¿Cómo empezó todo?

Todas las historias extraordinarias tienen un comienzo. Nieves Montero, fundadora y presidenta de la Asociación, y madre de Íñigo Ibarrondo (afectado de Piel de Mariposa), nos abre las puertas de su casa y de su corazón para contarnos de primera mano lo que hay detrás de estos 24 años de Asociación.

Ana María Ponce, Técnico de comunicación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA

¿Cuándo nació Iñigo? ¿En qué hospital?

Íñigo nació el 13 de Abril de 1988 en Málaga, en la clínica Gálvez.

¿En qué momento os disteis cuenta que algo no iba bien? ¿Qué palabras recuerdas de los médicos?

El niño nació con heridas. Nació por la noche, se lo llevaron al nido y ya se sabía que algo pasaba pero nadie tenía ni idea de qué era. La teoría era que era un parto seco y dices vale, un parto seco y ¿por qué le van saliendo cada vez más heridas?

A los tres días, me dieron al niño para que me lo llevase a mi casa, independientemente de que cada vez le salieran más heridas. En esa semana el niño cada vez estaba peor porque le costaba mucho mamar y claro, tenía ampollas en la lengua, tenía ampollas dentro de la boca, en fin no sé. Yo estoy convencida de que me dieron el niño para que se muriese en casa.

Mirando el libro médico de Sanitas vi a Gloria Rodriguez de Ayssa, pediatra. Fuimos a su consulta y ella nada más verlo me dijo: creo que esto es una enfermedad que tienen algunos recién nacidos que se llama Epidermólisis bullosa.

Cogieron al niño, que para entonces tenía 11 días, y lo metieron en la UCI de prematuros, dentro de una incubadora durante cinco meses. Estuvimos más de un mes viéndolo por la ventanilla, nada más.

¿En qué momento decidisteis buscar información sobre la enfermedad? ¿Cómo supisteis de DEBRA Reino Unido?

Mi cuñada María José, que es pediatra también, localizó a la Asociación de Reino Unido. Entró en contacto con el Saint Thomas Hospital. Entonces Íñigo (padre) y yo nos fuimos para allí porque todas las personas con Piel de Mariposa las trataban allí.

Nuestra preocupación era saber si había algún tratamiento, entonces fuimos a Londres a una reunión de DEBRA Reino Unido. Allí conocimos a John Dart, que en su momento era director de DEBRA Reino Unido. Estuvimos hablando con él, nos presentó a más familias. Recuerdo que me impresionó bastante, pero me impresionó en plan bien.

Allí quedó claro que no había tratamiento posible, que lo único que se podía hacer era que no se infectasen las heridas y tratarle con cierto cuidado, y ya está. Cuando volvimos a España, les trasmitimos un poco a los médicos lo que habíamos visto.

Al volver, nos llevamos al niño a casa, sin más. Llévatelo a casa y que no se le infecten las heridas y vale ¿cómo lo hacemos? No teníamos vendas, o sea nos dijeron un poco cómo: gasas con Linitul, pero las gasas luego se quedaban pegadas... En fin, una forma un poco básica, la verdad. Nosotros fuimos inventando maneras de vendarle para que se pudiese mover pero no se hiciese daño y bueno así transcurrió un tiempo.

¿Cómo conocisteis a otras familias? ¿Cómo comenzasteis a daros apoyo?

Gracias al respaldo de una carta de la Academia Española de Dermatología. Empezamos a enviar emails a todos los hospitales con servicio de dermatología, preguntándoles a los jefes de servicio si tenían a más familias que por favor les diesen nuestros datos. Y así poco a poco fuimos contactando con algunas familias y empezamos a conocer algunos casos tremendos.

Nosotros en realidad no teníamos ninguna intención de hacer una Asociación. Nosotros queríamos entrar en contacto con más gente para preguntar "qué tal va tu hijo, estáis haciendo algo nuevo, habéis probado algo que haya dado buen resultado", esas cosas, nada más. Pero es que te empiezas a encontrar con casos que dices mira no puede ser que nadie les eche una mano, pero ¿cómo es posible? Al final decidimos montar la Asociación, pero aún antes de estar constituida legalmente ya empezamos a organizar reuniones en nuestro antiguo estudio donde trabajábamos.

Cuéntanos algunas de esas historias que os fuisteis encontrando

Nos encontramos con una abuelita que cuidaba de dos nietas. Las dos hermanas, cuya madre había muerto y cuyo padre había decidido que no tenía ganas de sacrificar su vida por ellas, tenían Piel de Mariposa. Esta pobre señora que vivía en una casa súper humilde las vendaba con papel de periódico.

También nos impresionó el caso de otro niño, cuya madre no había podido afrontar la enfermedad de su hijo y se había marchado de casa. Había dejado solos al padre y al hijo que tendría dieciocho años, aunque era muy pequeñito. Le habían tenido que cortar una pierna porque se le había malignizado una de las heridas y al niño lo dejaban sentado en una silla de ruedas cuando el padre se iba por la mañana. Lo vestía, lo levantaba, lo sentaba en la silla de ruedas, el padre se iba y el pobre volvía por la tarde y el niño, como no se podía impulsar, ni podía hacer nada, se quedaba en la silla todo el día.

Nosotros hicimos gestiones con su ayuntamiento para que le mandasen a alguien

que le ayudase. Estos casos son de esos que dices es que no puede ser que la gente esté viviendo así. Y entonces ahí pensamos que a lo mejor había que organizar una asociación tipo la que tenían en Reino Unido, pero en España.

¿De qué otra forma comenzasteis a dar apoyo a las familias?

Nos llamaban mucho por teléfono, sobre todo las madres con niños muy pequeñitos. Y yo recuerdo que nos llamaban al teléfono de la oficina, que era donde estábamos todo el día, y nos pasábamos horas hablando, literalmente. Recuerdo la sensación de tener la oreja roja, ardiendo de estar hablando con alguien; bueno dejándole llorar, explicándole cosas, dándole ánimos, en fin, fundamentalmente escuchando, que se desahogasen.

¿Cuál consideras que fue el primer proyecto cuando ya estaba constituida la Asociación?

Los encuentros. La gente se lo pasaba muy bien en los encuentros, era muy divertido. Yo me acuerdo que nosotros llevábamos una cesta grande que teníamos con juguetes de nuestros hijos para que los niños estuviesen jugando mientras nosotros los padres hablábamos. Contratábamos a un par de chicas para que jugasen con los niños un par de horas mientras nosotros estábamos charlando.

¿Destacarías algún momento difícil de esos primeros años constituyendo la Asociación?

Estábamos advertidos. Nos lo dijo John Dart (de DEBRA Reino Unido) desde el principio; en todas las asociaciones hay un momento crítico, en el que la asociación crece demasiado pero no hay dinero para profesionalizarla y ya no puedes llevarlo tú. Suele pasar a los 10 años, a ellos les paso lo mismo. Entonces tienes que optar, o la profesionalizas o se acaba. Decidimos que había que contratar a alguien. Verdaderamente ya no dábamos de sí.

Fueron momentos muy críticos. Decidimos seguir, a la gente le iba bien. Por lo menos la gente podía llamar, sabían que no eran los únicos.

Yo tenía libertad para moverme, pero reconozco que a todo no podía: no podía ir a Madrid, ir al ministerio, reunirme con la agencia del medicamento, etc. Cada vez que íbamos nos derivaban a hablar con no sé quién, teníamos que atender a las familias, hacer las revistas, redactarlas, etc. Ahí fue cuando nos planteamos qué hacer y contratamos a Loli, una trabajadora social que poco a poco generaba fondos para su sueldo con ayudas de benefactores, amigos, comidas.

¿Qué principal diferencia crees que los nuevos padres sienten ahora cuando conocen la Asociación?

Ese primer momento en el que tienes algo y no sabes qué hacer con ello, y que venga alguien y te diga de qué se trata: las perspectivas que hay, que existen apósitos que son geniales, que no te preocupes que te los dará tu ambulatorio y será gratis… Y que además vamos a apoyar a tu enfermera para que te eche una mano. Que alguien venga a ti cuando tu niño está en tu hospital y estás en shock, y que te tranquilicen y te guíen, que te digan: lo mejor es esto o lo otro. Que puedas ver que no eres el único en el mundo. Eso es la diferencia más grande.

¿Qué le dirías a una familia que acaba de tener un bebé con la enfermedad?

Les diría que es difícil pero que su hijo puede tener una vida mejor de lo que ellos en principio se imaginan y que desde luego tienen a mucha gente detrás para ayudarles, con lo cual el camino duro se va hacer más llevadero.

Mi suegra me dijo una cosa cuando nació Íñigo. Estábamos en shock, te puedes imaginar… qué va a pasar, etc. Y ella me decía: "Mira, los mayores disgustos que me he llevado en mi vida han sido por cosas que al final no han sucedido. Ve afrontando los problemas según te vayan viniendo, no empieces a proyectar qué va a pasar con este niño, porque no sabes si va a llegar o no va a llegar ni en qué condiciones va a estar en la vida en general. Según se te vayan presentando los problemas afróntalos y ya está".

Una amiga mía lo resumía de una forma más gráfica: "No te meriendes la cena", las cosas a su tiempo.

¿Qué le dirías a los miembros de una familia para animarles a que se hagan socios de la Asociación?

La Asociación tiene mucho trabajo de mucha gente, no es algo que esté vacío, hay un bagaje importante de muchas personas que se han dejado la vida intentando echar una mano. Que lo aprovechen porque es un camino que se ha recorrido por ellos, y si no van a tener que recorrer ellos solos. Si tienes eso a tu disposición, ¡aprovéchalo!

¿Ya tienes algo *azul* para tu boda?

Añade un toque solidario a tu boda
y dale alas a las personas con Piel de Mariposa

Tarjetas para invitados

Detalle de boda solidario

Donación como regalo

www.pieldemariposa.es

@pieldemariposa

pieldemariposa@debra.es
952 816 434

debra
Piel de Mariposa