

m

MUCOPOLISACARIDOSIS - GUÍA DE FAMILIAS



MINISTERIO
DE TRABAJO Y
ASUNTOS SOCIALES

SECRETARÍA GENERAL
DE ASUNTOS SOCIALES

INSTITUTO DE
MIGRACIONES Y
SERVICIOS SOCIALES

MUCOPOLISACARIDOSIS - GUÍA DE FAMILIAS



OBSERVATORIO DE LA DISCAPACIDAD

Diseño cubierta: Nuria Antolí

Diseño interior: Nuria Antolí

Han redactado este documento:

- ✓ A. Chavas, Instituto de Bioquímica Clínica. Corporación Sanitaria Clínica. Barcelona.
- ✓ Salud Collado Huertas. Psicóloga. Asociación para problemas de crecimiento (ADAC).
- ✓ M.^a Mar Barquín López. Trabajadora Social. Asociación ADAC.

© Instituto de Migraciones y Servicios Sociales

Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales

Secretaría General de Asuntos Sociales

Instituto de Migraciones y Servicios Sociales

Avda. de la Ilustración, c/v. Ginzo de Limia, 58

28029 Madrid

NIPO: 209-02-054-6

Depósito Legal: M. 41.160 - 2002

Imprime: **ARTEGRAF, S.A.**

ÍNDICE

	Págs.
PRESENTACIÓN.....	7
1. MUCOPOLISACARIDOSIS: Un modelo de enfermedades raras de origen lisosomal.....	9
1.1. Concepto y características generales.....	11
1.2. Diagnóstico clínico.....	12
1.3. Diagnóstico bioquímico.....	13
1.4. Diagnóstico molecular.....	14
1.5. Tratamiento y prevención.....	15
2. MUCOPOLISACARIDOSIS.....	17
2.1. Características generales y clasificación.....	19
2.2. Aspectos clínicos. Diagnóstico bioquímico y molecular.....	20
2.3. Tratamiento.....	22
3. IMPLICACIONES PSICOLÓGICAS.....	25
3.1. Implicaciones familiares y sociales.....	27
3.2. Orientaciones básicas.....	30
3.3. Apoyo psicológico.....	32
3.3.1. A los padres.....	33
3.3.2. Al niño afectado.....	35
3.3.3. A otros miembros de la familia.....	36
3.3.4. En la escuela.....	37
4. IMPLICACIONES SOCIALES.....	39
4.1. Aspectos generales.....	41
4.2. Analizando la realidad.....	42
4.3. Cuestiones específicas de la mucopolisacaridosis..	45
ANEXO.....	51

PRESENTACIÓN

Se entiende por enfermedad rara o poco común aquella cuya prevalencia no supera la tasa de cinco personas afectadas por cada 10.000 habitantes. Según la OMS, se estiman en más de 5.000 las enfermedades que pueden englobarse dentro de este concepto.

La dificultad del diagnóstico en muchas ocasiones, la multiplicidad de las enfermedades raras y su baja incidencia han hecho que la respuesta social a los problemas de este colectivo y de sus familias haya sido escasa e incompleta.

El IMSERSO, ante esta situación, en colaboración con el Instituto de Salud Carlos III y con la Federación de Enfermedades Raras (FEDER), ha tomado la iniciativa realizando el primer «informe sobre enfermedades minoritarias más significativas» y convocando una jornada de reflexión en la que diversos profesionales y expertos en el tema debatieron sobre los aspectos más relevantes del referido estudio.

En esta línea de apoyo a la FEDER y a las Asociaciones de enfermedades raras, se ha decidido publicar, entre otras, esta Guía de familias sobre Polisacaridosis, con el fin de facilitar una información adecuada y asequible tanto a los afectados como a las familias. Ha sido escrita por profesionales que colaboran con el colectivo de personas que padecen polisacaridosis.

Desde el IMSERSO se seguirá trabajando en colaboración con la FEDER con el fin de contribuir a una mejor calidad de vida de las personas con enfermedades raras.

MUCOPOLISACARIDOSIS:
Un modelo de enfermedades
raras de origen lisosomal

1

MUCOPOLISACARIDOSIS

1.1. Concepto y características generales

Las enfermedades de acumulo lisosomal abarcan un grupo de unos 40 trastornos distintos debidos a la disfunción del sistema lisosomal. La característica común de estos trastornos metabólicos genéticamente determinados es la deficiencia de una enzima lisosomal específica. Estas enzimas actúan secuencialmente sobre sus sustratos de forma que la deficiencia de una sola de ellas bloquea la vía metabólica completa e impide proseguir la hidrólisis del sustrato por otras enzimas lisosomales, con la consiguiente acumulación de los productos no catabolizados.

Las enfermedades de acumulo lisosomal suelen clasificarse según la vía afectada y la naturaleza química del sustrato acumulado: mucopolisacaridosis, lipidosis, glucoproteinosis y glucogenosis.

Se han descrito además defectos en el procesamiento y transporte celular de las enzimas lisosomales, defectos en la salida del lisosoma de compuestos de peso molecular bajo por alteración de las proteínas de transporte, y defectos de lipasa ácida. Recientemente se ha demostrado también el origen lisosomal de las enzimas implicadas en las formas infantil e infantil-tardía de la ceroides lipofuscinosis neuronal.

La herencia es autosómica recesiva con excepción de la mucopolisacaridosis II (enfermedad de Hunter) y de la enfermedad de Fabry, con herencias ligadas al cromosoma X. Consideradas en su conjunto representan el 1% de los trastornos mendelianos descritos y, aproximadamente, un 10% de las enfermedades genéticas con el defecto primario establecido. Son de distribución panétni-

ca a pesar de la mayor prevalencia de determinadas enfermedades en ciertos grupos étnicos.

La incidencia individual de las enfermedades de acumulo lisosomal es baja pero consideradas globalmente se estiman en unos cinco casos por 10.000 nacimientos, lo cual permitiría incluirlas dentro de la categoría de «enfermedades poco comunes o raras», es decir, dentro del grupo de unas 4.000 enfermedades debidas a anomalías de origen genético y consideradas de baja incidencia, raras, según señala la Organización Mundial de la Salud.

En las enfermedades de acumulo lisosomal, la heterogeneidad y la distribución del material almacenado en los diferentes tejidos hacen que el espectro de síntomas sea amplio y la variación de fenotipos también; no obstante, la mayoría de pacientes presentan un curso fatal con cuadro neurodegenerativo severo y, en algunos casos, dismorfías, alteraciones óseas diversas, afectación ocular, anomalías cutáneas y organomegalia.

1.2. Diagnóstico clínico

Un aspecto primordial de estas enfermedades, al igual que en muchos otros trastornos metabólicos hereditarios, es su carácter progresivo o degenerativo. El retraso en el desarrollo o la pérdida de habilidades previamente adquiridas, la evidencia de visceromegalías, malformaciones óseas o signos oculares anómalos son hallazgos que aconsejan plantear un diagnóstico de enfermedades por acumulo lisosomal. Los antecedentes de hidrops fetalis o de ascitis neonatal deben alertar también sobre la posibilidad de un diagnóstico diferencial de estas enfermedades, una vez excluidas las causas más frecuentes de hidrops fetalis en la población pre y perinatal. En general, los trastornos de origen lisosomal son de presentación infantil, e incluso se han descrito formas congénitas

in útero. Aunque la mayoría son mortales en la infancia o en la adolescencia, varias enfermedades presentan formas juveniles y adultas, subrayando la heterogeneidad de estas enfermedades. Los signos neurológicos en las enfermedades en que se afecta principalmente la sustancia gris son retraso en el desarrollo, pérdida de las habilidades adquiridas, trastornos de la capacidad cognitiva, convulsiones, espasticidad y rigidez. Los pacientes con defectos que afectan a la sustancia blanca muestran signos de ataxia, disminución de la velocidad de conducción nerviosa e hiperproteíno-
noraquia.

1.3. Diagnóstico bioquímico

El diagnóstico definitivo de estos grupos de enfermedades se basa en la demostración del déficit enzimático específico en suero, leucocitos y fibroblastos de piel cultivados del paciente (caso índice); la demostración bioquímica del acumulo en los tejidos es, asimismo, patognomónica de muchos trastornos lisosomales pero, por razones obvias de accesibilidad de algunos materiales biológicos, esta opción queda restringida a circunstancias especiales. Cuando los sustratos no degradados se excretan en orina, su estudio es útil para orientar el análisis enzimático posterior. En cualquier caso, según la orientación clínica se seleccionan los materiales biológicos más idóneos, así como las pruebas bioquímicas y su secuencia de ejecución.

En la detección enzimática de portadores sanos (heterocigotes) se utiliza preferentemente preparados leucocitarios o fibroblastos cultivados. Sin embargo, en el diagnóstico enzimático de portadores es difícil lograr una confianza estadística ya que el margen de diferencia entre los rangos de valores de los heterocigotes y los controles sanos es estrechos o bien se superponen, siendo necesario recurrir al análisis molecular del gen que codifica la enzima anómala.

Como se ha mencionado anteriormente, el análisis químico del material almacenado se utiliza prácticamente sólo en aquellos casos en que se pueda llevar a término en un material de fácil acceso, como la orina, ya que la detección del compuesto acumulado proporciona una evidencia preliminar útil para orientar las pruebas de tipificación enzimática.

También el estudio químico del almacenamiento en los tejidos es importante para la identificación de pacientes atípicos y de nuevas variantes, además de facilitar el diagnóstico retrospectivo de pacientes fallecidos cuando se dispone de los materiales de necropsia.

1.4. Diagnóstico molecular

Se han identificado la mayoría de genes o fragmentos de DNA que codifican las enzimas y proteínas implicadas en los diversos trastornos lisosomales. Gran parte de la heterogeneidad clínica observada en pacientes con la misma deficiencia enzimática proviene del amplio espectro de mutaciones presentes y del hecho que muchos pacientes son heterocigotes compuestos, teniendo dos mutaciones distintas en el mismo gen.

La identificación de la mutación, o mutaciones, responsable no se precisa para el diagnóstico de los homocigotes afectados de las enfermedades por acumulo lisosomal pero es útil para mejorar el diagnóstico de algunos heterocigotes sanos pues soslaya la ambigüedad del análisis enzimático en esos casos. También se emplea el análisis molecular para la diferenciación entre formas de una misma enfermedad y en casos puntuales de casos de diagnóstico prenatal.

1.5. Tratamiento y prevención

En los últimos años se ha producido una expansión en las modalidades de tratamiento de las enfermedades genéticas, incluidas las enfermedades metabólicas hereditarias; ejemplos sobresalientes de estas opciones serían la terapia de sustitución enzimática, el alotrasplante y la terapia de células somáticas, estando en curso varios protocolos de terapia génica. Las enfermedades de acumulo lisosomal pueden responder a distintas formas de tratamiento en determinados pacientes. No obstante, la heterogeneidad alélica, conjuntamente con otros factores biológicos comporta, que cada paciente presente su propia enfermedad y que diferentes genotipos mutados puedan requerir diferentes modalidades terapéuticas.

Se han intentado diversas aproximaciones para corregir la lesión metabólica y si bien algunos tratamientos han resultado eficaces para reducir determinadas manifestaciones clínicas, no han aportado mejoría en aquellas enfermedades que afectan al sistema nervioso central. El trasplante de médula ósea se ha utilizado con resultados muy variables en pacientes con enfermedad de Pompe, mucopolisacaridosis y esfingolipidosis (enfermedad de Gaucher, enfermedad de Niemann-Pick, enfermedad de Farber, enfermedad de Krabbe y leucodistrofia metacromática). En general, los resultados más beneficiosos se han observado en aquellos pacientes en los que el procedimiento se practicó más tempranamente y con la menor implicación del SNC.

La terapia de sustitución enzimática se aplica con éxito desde hace años a pacientes con el tipo no neuropático de la enfermedad de Gaucher y se ha iniciado en la enfermedad de Hurler, enfermedad de Fabry, enfermedad de Niemann-Pick y la glucogenosis II. Otra aproximación terapéutica, basada en la limitación del sustrato sintetizado, se ha iniciado también en pacientes con

enfermedad de Gaucher y se está estudiando su aplicación a varias enfermedades de acumulo lisosomal. Respecto a la terapia génica de células somáticas, están en curso varios protocolos para un número limitado de estas enfermedades pero las evidencias sobre una respuesta sostenida a este tipo de intervención son todavía escasas.

Dada la gravedad de las enfermedades de aculumo lisosomal y sus limitaciones terapéuticas, es crucial la prevención de nuevos casos en las familias afectadas mediante el consejo genético, el cual sólo podrá ofrecerse tras haber llegado a un diagnóstico bioquímico exacto del caso índice. Una vez establecido el diagnóstico, se está en condiciones de ofrecer la información necesaria sobre el tipo de herencia, riesgo de recurrencia, curso clínico más probable, así como la metodología más adecuada para la detección de portadores y el diagnóstico prenatal. La detección antenatal es factible para todas las enfermedades del grupo analizando biopsia de vellosidades coriales o células cultivadas de líquido amniótico. Cada enfermedad tiene su problemática específica por lo que es aconsejable que el diagnóstico prenatal se realice únicamente en laboratorios especializados.

2

MUCOPOLISACARIDOSIS

2.1. Características generales y clasificación

Las mucopolisacaridos (MPS) son trastornos producidos por deficiencias de las enzimas lisosomales específicas que intervienen en la degradación secuencial de los glucosaminoglucanos (GAG o mucopolisacáridos). Los GAG son cadenas polisacáridas no ramificadas unidas a un núcleo proteico formando una macromolécula de proteoglucanos. Los proteoglucanos son especialmente relevantes en el tejido conectivo.

Se han diferenciado siete tipos de GAG, tres de ellos patológicos, en cuya degradación se han identificado diez defectos enzimáticos. Dependiendo del déficit queda bloqueado el catabolismo, sólo o en combinación, del heparán sulfato (HS), dermatán sulfato (DS), queratán sulfato (KS) y, en determinadas enfermedades, los condroitines 4-6-sulfato (CS). El DS se encuentra en piel, paredes arteriales y válvulas cardíacas, tejidos afectados frecuentemente en las MPS I y MPS II, y está ausente del tejido esquelético normal. Como el DS, tampoco se ha identificado HS en el tejido esquelético pero está presente en aorta y en los tejidos renal y pulmonar. El KS parece localizarse preferentemente en cartílagos y córnea. Los GAG no degradados o parcialmente degradados se acumulan en los lisosomas ocasionando la disfunción de células, tejidos y órganos. Se excretan asimismo en la orina fragmentos no degradados de GAG.

Las MPS se transmiten con herencia autosómica recesiva, a excepción de la MPS II (síndrome de Hunter), que es ligada al cromosoma X.

2.2. Aspectos clínicos. Diagnóstico bioquímico y molecular

Clínicamente, todas las MPS con acumulo de heparán sulfatos presentan retraso mental (síndrome de Hurler, forma severa del síndrome de Hunter y todos los subtipos del síndrome de Sanfilippo), habiéndose sugerido que dicho compuesto juega un papel especial en la patología del sistema nervioso. Las MPS comparten entre sí muchas características clínicas, aunque con distinta gravedad, y se caracterizan por su curso crónico y progresivo, tosquedad de los rasgos faciales (gargolismo), implicación multisistémica, organomegalia, disóstosis múltiple y rigideces articulares. La audición, la visión (opacidades corneales en MPS I, IV, VI y VII) y la función cardiovascular pueden estar afectadas. El síndrome de Morquio tiene lesiones óseas muy específicas (displasia espondiloepifisaria). En estos pacientes una hipoplasia de la apófisis odontoides puede producir luxación cervical y compresión de la médula espinal. El retraso mental profundo está presente en los pacientes con MPS I tipo síndrome de Hurler (MPS I-H) y en algunos con la forma intermedia Hurler-Scheie (MPS I H-S), en la forma severa de MPS II, y en todos los subtipos de MPS III, mientras que otras MPS pueden tener la capacidad intelectual conservada, como en el MPS IV. El desarrollo mental es generalmente normal en los pacientes con MPS VI. Los escasos pacientes descritos con el tipo VII presentan un amplio abanico de variabilidad clínica. La hidrocefalia es también frecuente en las MPS, principalmente en MPS IH y en H-S, MPS IIIA y MPS VI.

Es una característica de las MPS que una misma deficiencia enzimática resulte en fenotipos clínicos diferentes, como ocurre en los síndromes de Huler y Scheie (MPS IH y IS) debidos al déficit en α -iduronidasa. En el primero las manifestaciones son graves e incluyen retraso mental, alteraciones óseas y cardiopatías y los pacientes suelen fallecer antes de los diez años. En el síndrome de

Scheie hay rigidez articular, opacidad corneal e insuficiencia aórtica, pero la inteligencia es generalmente normal y la esperanza de vida también. A diferencia de otras poblaciones europeas, en las que los pacientes con MPS I presentan un amplio espectro de mutaciones en el gen que codifica α -iduronidasa, en la población española afecta el análisis de únicamente tres mutaciones (W402X, Q70X y P533R) y permite identificar el 76% de los alelos y el 63% de los genotipos, lo que facilita la detección de portadores y el consejo genético en las familias afectas. También los pacientes con MPS II pueden presentar formas clínicas muy severas y formas moderadas pero en esta MPS existe una gran heterogeneidad genética entre los pacientes españoles; en un conjunto de 31 casos con MPS II se han identificado 26 mutaciones diferentes, dificultando poder establecer una correlación genotipo-fenotipo, ya que un 69% de estos pacientes presentan mutaciones únicas no descritas en otras familias.

Muchas de las características clínicas de las MPS se dan también en otros tipos de enfermedades de acumulo, por ello el diagnóstico definitivo requiere la demostración de la deficiencia enzimática en leucocitos o fibroblastos cutáneos cultivados pero una evaluación clínica y radiológica detallada y la identificación del tipo de GAG eliminado en la orina ayudan a delimitar las posibilidades diagnósticas. El análisis de los GAG urinarios es importante en las MPS y, en general, es el punto de partida del diagnóstico bioquímico; no obstante, dependiendo del tipo de GAG y de la edad del paciente, también puede encontrarse una excreción normal, por lo que en estos casos si la clínica es sugerente deben emprenderse igualmente los estudios enzimáticos. En algunos casos de MPS I o MPS VII con interpretación conflictiva del análisis enzimático, por la presencia en el paciente de pseudodeficiencia de α -iduronidasa o de β -glucuronidasa, es particularmente útil el seguimiento del metabolismo de los GAG en las células en cultivo mediante las técnicas de incorporación y retención de sulfato marcado radiactivamente.

La detección enzimática de portadores en los familiares de pacientes con MPS adolece de las limitaciones mencionadas anteriormente, recurriéndose en esos casos al análisis molecular siempre que se haya identificado previamente la mutación en el caso índice.

2.3. Tratamiento

La demostración de que las enfermedades de acumulo lisosomal eran debidas a deficiencias enzimáticas llevó a considerar que podían ser tratadas mediante la administración exógena de la enzima deficitaria. Sin embargo, las diferentes aproximaciones terapéuticas empleadas no han sido efectivas, por lo que se han desarrollado otras formas de administración continuada de las enzimas lisosomales, tales como el trasplante de médula ósea (TMO). Desde la descripción inicial, en 1981, del trasplante realizado en un paciente con MPS I, casi doscientos pacientes, principalmente con MPS I, han recibido un TMO. El seguimiento post-trasplante de pacientes con MPS I muestra que los síntomas viscerales (hepatoesplenomegalia, problemas respiratorios y afectación cardíaca) mejoraron, mientras que la progresión de la enfermedad ósea disminuye o se estaciona aunque sin alcanzar una mejoría de las lesiones. Los síntomas neurológicos no mejoran aunque tras un seguimiento prolongado de algunos casos podría pensarse en la estabilización de la enfermedad.

Resultados parecidos se han observado en los pacientes con la forma benigna de MPS II (pacientes sin afectación neurológica) trasplantados, mientras que en los pacientes con sintomatología neurológica grave en el momento del trasplante la enfermedad ha continuado su progresión.

Tampoco el TMO ha resultado beneficioso en una serie de casos con MPS III y MPS IV. En la MPS VI, los resultados post-trasplante

han sido muy variables, dependiendo del estado de la enfermedad en el momento del trasplante. En términos generales, se considera que el TMO en las MPS, en el mejor de los casos, enlentece el deterioro pero no cura la enfermedad.

En los últimos años se ha renovado el interés en las terapias de sustitución enzimática a raíz del éxito conseguido con este tratamiento en la enfermedad de Gaucher. Actualmente está en curso el seguimiento clínico de un grupo de pacientes con distintos grados de severidad de MPS I a los que se les administró hace dos años α -iduronidasa recombinante humana, y también se están desarrollando tratamientos semejantes, aún en fase preclínica, para otros dos tipos de MPS.

En cuanto a la terapia génica como otra opción de tratamiento, los protocolos existentes se limitan a la MPS I y MPS II, habiéndose previsto la participación de un número muy restringido de pacientes.

IMPLICACIONES
PSICOLÓGICAS

3

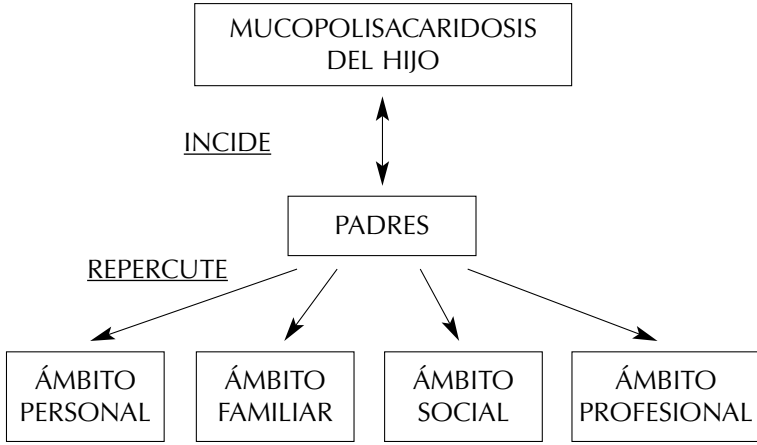
IMPLICACIONES PSICOLÓGICAS

- Si cualquier patología padecida por un hijo, conlleva una gran carga emocional para los padres, que puede originar en éstos trastornos psicológicos, al tratarse de la mucopolisacaridosis la posibilidad de que aparezcan estas alteraciones se ve aumentada al ser ésta una enfermedad especialmente dura.

Sin detenernos en una definición sobre la mucopolisacaridosis, pues en otro capítulo de este libro ha quedado expuesta, sí mencionar que es esta una patología muy heterogénea que da lugar a diferentes tipos y grado de afectación: Hurler, Scheie, Hunter Sanfilippo, Morquio...; éstos cursarán con características y síntomas propios que darán al niño el grado de afectación padecida. A los graves problemas físicos que origina esta enfermedad hay que añadir en algunos de estos síndromes el retraso mental, que en ocasiones puede llegar a ser profundo.

3.1. Implicaciones familiares y sociales

Cuando una pareja decide tener un hijo no suele plantearse que éste pueda nacer con problemas serios, como es el caso que nos ocupa, o si baraja esta posibilidad es, en general, de forma remota. Cuando esto ocurre lo primero que se produce es un gran *shock* emocional que va a modificar las vidas de los padres a todos los niveles: personal, de pareja, familiar, profesional y social. De pronto todos los proyectos e ilusiones que sobre el hijo se habían elaborado se desvanecen y la angustia y la incertidumbre invaden a estos padres.



De la información aportada por nuestros asociados se deduce que uno de los momentos críticos por los que pasan los familiares se produce al recibir el diagnóstico que responde a un nombre complicado, que origina cuando menos, alarma y que en la mayoría de los casos no saben en qué consiste ni las consecuencias que tendrá para su hijo. Por otra parte, no hay que olvidar que al nacer estos niños y durante los primeros meses de vida, en general, no presentan alteraciones y adquieren las habilidades propias de su edad cronológica, perdiéndolas posteriormente sobre el primer o segundo año, lo que hace especialmente duro este diagnóstico que tiene un carácter degenerativo. La evolución de este primer momento puede desencadenar sentimientos y actitudes dispares: de culpa (hay que recordar que se hereda de forma autosómica recesiva); de aislamiento, que puede influir de forma negativa en la comunicación de la pareja, aunque en ocasiones la enfermedad del hijo se convierte en motivo de unión para ella; de vergüenza, tristeza, ira; de impotencia ante las circunstancias; de agresividad; e incluso se pueden desatar psicopatologías concretas, como la depresión. Algunos padres no aceptan el diagnóstico médico recibido, utilizando la negación como mecanismo de defensa, que en ocasiones les conduce a un peligroso e infructuoso peregrinaje de especialista en especialista con el consecuente desajuste emocional y económico.

Pasada esta primera etapa se empieza a asimilar y a aceptar la nueva situación creada por la mucopolisacaridosis padecida por el hijo, analizando las consecuencias que sobre la dinámica personal y familiar va a originar y se comienzan a elaborar las estrategias oportunas para hacer frente al problema. Se suelen adoptar diferentes roles: con frecuencia la madre suele encargarse del cuidado y tratamiento del niño, mientras que el padre suele racionalizar más el problema y se ocupa de buscar información sobre el síndrome, posibles ayudas para las dificultades encontradas, futuros contactos con especialistas, etc.

A los posibles problemas surgidos en el ámbito de la pareja (aparición de conductas de celos, rivalidad por el cuidado del hijo, desinhibición de alguno de los progenitores...), hay que añadir los que pueden surgir con el resto de hijos que ven cómo el hermano enfermo acapara la mayor parte del tiempo de los padres. Esto puede motivar problemas de conductas que, en ocasiones, es una demanda de atención. En el ámbito familiar pueden surgir problemas con otros familiares, a los que en ocasiones se les niega el alcance de la enfermedad y en otras son ellos los que no quieren colaborar.

La escuela puede representar otro foco conflictivo cuando se inicia la escolarización y hay que buscar el centro adecuado para las limitaciones que el niño presenta (barreras arquitectónicas). En el caso de que exista retraso mental, es preciso decidir qué tipo de enseñanza es más idónea: especial o de integración. Otro problema que puede surgir es la inadaptación escolar que se manifiesta en un rechazo por parte de compañeros o a veces del propio docente, que en ocasiones desconoce cómo afrontar la llegada a la clase de un niño con estas características.

A nivel social puede haber una desconexión con los amigos por falta de tiempo para dedicarles, por desánimo de los padres o por-

que los amigos se vayan separando por resultarle violenta la situación.

La economía puede verse afectada al incrementarse los gastos extras del tipo de transporte, asistencia a rehabilitación, tratamiento médico, etc.

En el plano laboral, el principal obstáculo radica en la poca flexibilidad de los horarios que, a veces, dificulta la asistencia a las revisiones u otras necesidades que tienen que verse atendidas.

3.2. Orientaciones básicas

Lo expuesto hasta aquí nos ha proporcionado una visión general de algunos de los problemas que en la mayoría de los casos tienen que afrontar estos padres y que en ocasiones originan un lastre psicológico que necesita de atención adecuada para ser superados. La intervención terapéutica, enfatizando en la idea de que el paciente es un todo que no se puede fraccionar en parcelas desconectadas entre sí, debe abordarse bajo un enfoque multidisciplinar en el que colaboren médico, psicólogo y trabajador social.

El momento de proporcionar el diagnóstico es fundamental ya que, como hemos mencionado anteriormente, éste produce un gran desconcierto y bloqueo en los padres, siendo también difícil para el facultativo pues no es tarea grata dar este tipo de noticia. Por esto pensamos que es preciso cuidar este momento al máximo facilitando los medios materiales (despachos) y humanos adecuados, con tiempo para atender apropiadamente a los padres, proporcionándoles un primer contacto con la enfermedad, explicándoles someramente en qué consiste la patología, atendiendo sus preguntas y comprendiendo la angustia y desorientación que éstos sienten. Resulta también tranquilizador para ellos ofrecerles la oportu-

nidad de consultar al psicólogo y trabajador social haciendo comprender que existe un equipo de trabajo que les respalda y apoya.

Una vez asimilado el diagnóstico, las expectativas de los padres van dirigidas a las relaciones con el pediatra, del que esperan obtener un trato afable y cercano que les permita dejar de ser un número en una historia clínica para pasar a formar parte de un equipo; en el que el médico pueda encontrar eficaces colaboradores cuando valore en su justa medida la insistencia, la intuición u observaciones que los padres aportan y que a veces facilitan los datos necesarios para un diagnóstico certero. Ya que en ocasiones éstos se quejan de que todos los síntomas que aparecen en el chico son atribuidos a la mucopolisacaridosis, siendo a veces consecuencia de otra patología aislada. También esperan del pediatra que les proporcione información sobre la patología y sus consecuencias de forma sencilla y clara, utilizando un lenguaje asequible que puedan entender sin dificultad, una orientación enfocada a conocer qué otras especialidades médicas puede ser necesario consultar, y que exista una relación fluida entre él, los padres y los diferentes especialistas que permita controlar las posibles complicaciones que pudieran surgir, si fuese posible, evitándolas o haciéndolas más benévolas. Esta coordinación debe hacerse extensiva a nivel hospitalario unificando en lo posible las revisiones a un día concreto, evitando así problemas laborales a los padres, de transporte o de absentismo escolar. Sería interesante que existiera movilidad en las historias clínicas, cuestión que evitaría la repetición de pruebas, las cuales, en algunos casos, pueden ser peligrosas, dolorosas o molestas para el niño. Esto sería de gran utilidad y tranquilizador para los padres por ejemplo, cuando el chico se ve obligado a visitar las urgencias, donde a veces falta personal especializado.

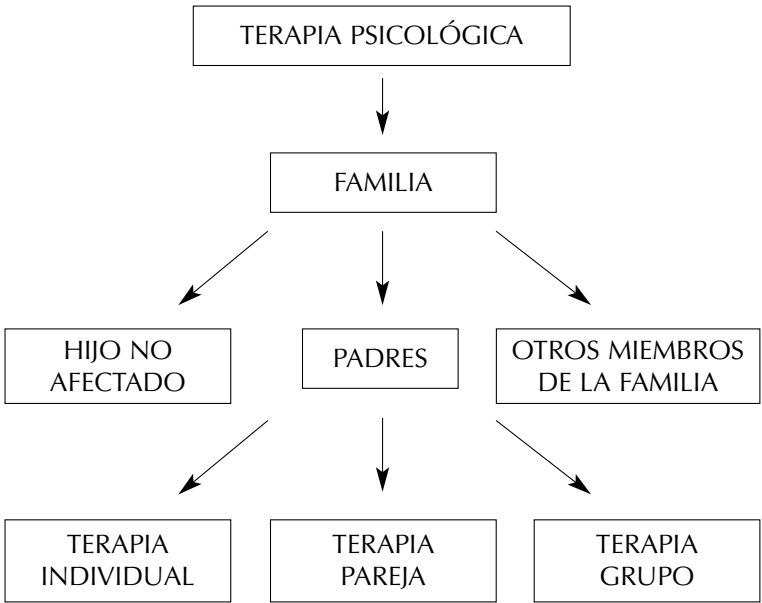
La labor del trabajador social queda expuesta ampliamente en otro capítulo de este libro, por esto sólo resaltar aquí la eficacia de su trabajo dentro del equipo multidisciplinar.

3.3. Apoyo psicológico

A nivel psicológico, la actuación se dirige hacia la familia, afectado y escuela, y se realiza en función del tipo de mucopolisacaridosis padecido, del grado de afectación del chico y de las características personales de los sujetos que demandan este tipo de atención.



La llegada de un niño con mucopolisacaridosis a una familia va a trastornar toda su dinámica al modificarse las necesidades de ésta y las características personales de los miembros que la componen a los que, en ocasiones, es necesario orientar y ayudar a reestructurarse mediante terapia psicológica.



3.3.1. Apoyo psicológico a los padres

Los cambios que la enfermedad del hijo ocasiona en la personalidad de los padres van a afectar todos los aspectos de sus vidas y esto puede convertirse en un peligroso lastre psicológico que provoca trastornos importantes si no se atiende adecuadamente. Por esto, en muchas ocasiones, se hace necesario una atención psicológica individualizada encaminada a facilitar la aceptación del problema, a trabajar y a afrontar los cambios personales analizando las consecuencias conductuales y mentales producidas, y tratar de superar, mediante la elaboración de estrategias adecuadas, los acontecimientos venideros, que en algunos casos son severos.

Para enfrentarse a los problemas que pueden surgir en la pareja o en otros ámbitos de la vida del sujeto, el primer paso a dar radica en aceptar objetiva y emocionalmente las características especiales del hijo y la nueva situación que esto origina a nivel personal, para poderlo admitir posteriormente como pareja.

Cuando esto no se consigue, la vida en pareja puede verse afectada y reducirse a estar juntos pero de forma aislada. Posiblemente se disponga de menos tiempo para sí mismo y para dedicar a las aficiones personales y a la vida en común, ya que el hijo absorberá gran parte de ese tiempo. Esto no significa tener que renunciar a esta vida pero sí que es fundamental aprender a aprovechar plenamente los momentos de que se dispone para la intimidad de la pareja, cosa que permitirá afrontar los problemas conjuntamente, una comunicación fluida y un apoyo mutuo. Algunas veces el sujeto se encierra en sí mismo, escondiendo la cabeza, sin afrontar la realidad del problema, y esta actitud puede provocar serias dificultades y aislamientos, cargando sobre los demás las decisiones y las propias responsabilidades. Es necesario que los padres comprendan que no sólo tienen que atender las necesidades familiares sino también las suyas propias (ir al cine, disfrutar de activi-

dades que les evadan de los problemas, comer fuera...), ya que esto les hará más eficaces en su cometido.

Es fácil que aparezcan sentimientos negativos de rechazo inconsciente, baja autoestima, angustia, irritabilidad, e incluso, (al ser esta una patología que se transmite por medio de herencia autosómica recesiva, ambos padres son portadores pero no padecen la enfermedad), de culpa. Mención especial requiere la enfermedad de Hunter, donde la madre no está afectada pero transmite la enfermedad a los hijos varones (herencia ligada al sexo o al cromosoma X). Esto puede influir negativamente en las relaciones de pareja y provocar sentimientos más intensos de culpa, retraimiento o autocastigo, que conllevarán a una dedicación casi exclusiva al hijo e inhibirán todo aquello que les pueda proporcionar placer; a veces pueden aparecer sentimientos depresivos.

Algo que es importante para los padres y familiares es conectar con asociaciones que contemplen esta patología que les permitan tomar contactos con otras familias con esta misma problemática. Para cubrir esta necesidad ADAC cuenta con un grupo de autoayuda de mucopolisacaridosis que está conducido por un pediatra y coordinado por un miembro de nuestra asociación. En él los padres que acuden intercambian experiencias personales, hablando libremente sobre sus inquietudes y problemas al sentirse comprendidos y apoyados.

Este apoyo puede ser material, reivindicando las necesidades detectadas, facilitándose información y consejos, o emocional, ayudando a superar el aislamiento y la soledad que estos problemas suelen conllevar, consiguiendo a veces un cambio en la conducta que se hace más positiva.

3.3.2. Apoyo psicológico al niño afectado

La atención psicológica al niño afectado tiene dos enfoques diferentes según vaya dirigida a chicos sin deficiencia mental o con ella.

En los primeros, la terapia va encaminada a proporcionar la ayuda adecuada para facilitar la aceptación, el autoconocimiento y el aumento de la autoestima; a dar respuestas a las interrogantes que el niño se plantea y que en ocasiones no formula a nadie, por vergüenza, por evitar momentos desagradables a los padres, etc., pero que en sesión terapéutica puede exponer libremente de forma desinhibida. Parte del trabajo con los niños pasa por las orientaciones que se les proponen a los padres y familiares, como desterrar la superprotección fomentando la independencia, hacerlo sentir útil, proporcionarle un modo de vida lo más parecido posible a la de cualquier otro niño de la misma edad cronológica, como es lógico sin olvidar las características especiales del crío y facilitarle una formación lo más completa posible

También resulta interesante incluir al niño en un programa que le proporcione un grupo de iguales donde pueda compartir experiencias y se sienta respetado, aceptado y querido. Esto con seguridad fomentará un proyecto de autonomía personal y contribuirá a mejorar la calidad de vida de estos chicos.

El segundo grupo de actuación psicológica lo constituyen los niños con MPS afectados de retraso mental que, en algunas ocasiones, está acompañado de lloros espontáneos que pueden ser utilizados como un medio de comunicación cuando se ha perdido el leguaje y que se interpretan basándonos en el método de ensayo-error y de hiperactividad, situación esta que desequilibra a los padres que tienen que estar constantemente pendientes del crío. Estas circunstancias pueden hacer reacios a éstos para dejar el hijo a otras personas ya que pueden pensar que la atención que

necesita sólo se la pueden proporcionar ellos. Por otro lado, pueden también encontrar dificultades para dejarlo a cargo de un familiar por la responsabilidad y cuidados que esto representa. Como solución a esto surgen los programas de respiro familiar a los que los padres pueden adherirse.

Es fundamental proporcionar en estos casos estimulación precoz destinada a aprovechar al máximo el período más fértil de aprendizaje que se extiende desde el nacimiento hasta que comienza el deterioro. Para ello es preciso trabajar con programas concretos cuyos objetivos vayan en función de las características del niño, abarcando las áreas cognitiva, psicomotora, de lenguaje y social.

La aparición de posibles conductas no deseadas es combatida por medio de técnicas de modificación de ellas. Es conveniente trabajar con el niño las técnicas de relajación para encontrar la más adecuada a sus características.

El apoyo psicológico debe estar dirigido a conseguir la mejora de la calidad de vida de estos niños, sin olvidar que ésta pasa por el cuidado de la salud mental de los padres.

3.3.3. Apoyo psicológico a otros miembros de la familia

Otra área a observar, por si fuese necesaria la intervención psicológica dentro del entorno familiar, son los hermanos, que en ocasiones demandan más atención de los padres. Éstos deben fomentar la cooperación entre los hermanos en la atención del hijo con MPS pero evitando convertirla en una pesada carga que origine un efecto contrario al esperado, es decir de rechazo. Algunos profesionales coinciden en señalar que, en general, es positivo para el afectado tener hermanos, convirtiéndose, en muchos casos la MPS en motivo para éstos de lucha y unión para la familia.

3.3.4. Apoyo psicológico en la escuela

Otro foco de actuación es la escuela, dotando al niño de las adaptaciones técnicas necesarias para que pueda alcanzar los objetivos pedagógicos propuestos e interviniendo, si se produce inadaptación, bien orientando al profesor o mediante la utilización de diferentes técnicas que faciliten la integración en la clase.

Para terminar alentar a los padres a que se planteen el vivir y disfrutar al máximo del día a día del hijo, ofreciéndole una buena calidad de vida y recordarles que, aunque la experiencia de tener un hijo afectado de MPS conlleva, probablemente, noches de insomnio, temores, preocupaciones, etc., la convivencia con él es enriquecedora para la familia y su entorno, pues hace que se valoren más las cosas positivas y se esté por encima de las apariencias y las cosas intrascendentes, dando una visión más profunda de la vida y haciendo más solidarias y flexibles a las personas que conviven con él.

4

IMPLICACIONES SOCIALES

4.1. Aspectos generales

Se considera enfermedad rara la que tiene una incidencia en la población menor a cinco casos por cada 10.000 habitantes. Así pues, una enfermedad será considerada como rara si afecta a menos de 185.000 personas en la Unión Europea. En España serían aquellas que afectan a menos de 20.000 personas para una patología en concreto.

Hay que especificar que existen más de cinco mil enfermedades raras y dentro de cada una de ellas existe una gran diversidad en sus manifestaciones.

Aparte de las circunstancias específicas de cada alteración, las personas que padecen enfermedades raras, así como las familias que tienen un miembro con alguna de estas patologías, sufren entre otros problemas:

- ✓ Desconocimiento del origen y evolución de la enfermedad.
- ✓ Desinformación sobre especialistas, centro médicos de referencias y los posibles tratamientos.
- ✓ Falta de protocolo en la asistencia a los afectados.
- ✓ Falta de ayudas económicas y técnicas para la mejora de la calidad de vida de los afectados y sus familias.

- ✓ Falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.
- ✓ Falta de medicamentos específicos para tratar su enfermedad.

Es importante señalar en qué condiciones partimos socialmente para comprender qué tipo de atención necesitan estas familias y personas afectadas, si hablamos desde el punto de vista y el campo de actuación del trabajo social.

4.2. Analizando la realidad

El cambio en la salud y en las condiciones sanitarias en los países desarrollados origina *mayores expectativas de vida y disminución de la mortalidad infantil*, aumentando el período de tiempo en el que un individuo está afectado por una enfermedad crónica o degenerativa, que además produce una discapacidad, tanto física como psíquica y sensorial en muchos casos. Es evidente que esto constituye un elemento de cambio para la sociedad, las familias y las personas afectadas.

La sociedad debe atender a un mayor número de personas, aumentando el *gasto sanitario* y los *recursos* que se necesitan para el cuidado y mayor bienestar de las mismas.

Existen residencias de gravemente afectados para aquellas personas que necesitan cuidados específicos y que sus familias no pueden sufragar los gastos que ello comporta.

Las familias deben prepararse para un *período largo de cuidados*, que implicará profundos cambios en la dinámica familiar e influirá de diferentes formas en cada uno de sus miembros. Todo ello sin olvidar el profundo impacto que supone para una familia la

noticia de que uno de sus miembros tiene una patología de estas características.

Es importante señalar que la mayoría de las familias en las que un miembro padece una patología de este tipo recibe asesoramiento psicológico y social en todo o parte del proceso.

Las personas que padecen las distintas patologías, dependiendo de su grado de afectación, necesitarán distintas atenciones y cuidados, incluso ellos mismos, debido al aumento en las expectativas de vida, podrán llegar a tener una conciencia de sus especiales características, cuestión que también es objeto de atención y preocupación por parte de la familia.

Es en este apartado donde se manifiestan los problemas escolares, en primer término, y dificultades laborales en el futuro.

Falta de un cambio paralelo, y acorde con el anterior, en las profesiones afines a la sanidad, que, en muchos casos, continúan utilizando el *viejo modelo de salud-enfermedad*, sin observar diversos estados intermedios que permiten la vida pero requieren atenciones especiales y especializadas, algunas ya esbozadas en el apartado anterior.

Es necesario que todos los profesionales, sanitarios o del ámbito psicosocial, vean al paciente como a un ser incluido en una realidad familiar y social, no únicamente como un caso clínico.

Las enfermedades raras que impliquen cronicidad o sean degenerativas implican un comienzo en la pérdida de las habilidades adquiridas y un *desarrollo progresivo* de esta pérdida. Esto incide nuevamente tanto en la persona afectada como en la familia, la primera porque puede tener plena conciencia de la pérdida de sus capacidades (con la enorme carga emocional que ello supone) y

la familia en el mismo sentido, viviéndose situaciones de impotencia y de frustración ante la pérdida de logros tras un enorme esfuerzo realizado, ya que, como hemos indicado, dichos logros se irán perdiendo con el tiempo.

Muchas de las enfermedades raras tienen un origen genético, que se asocia en ocasiones a una o más deficiencias, produciéndose una *multidiscapacidad*, que demanda una atención por parte de equipos multidisciplinares y multiprofesionales, no siempre existentes.

Vemos claramente la falta de recursos especializados, sobre todo en aquellas patologías severas y que implican discapacidad psíquica, física o sensorial.

Es de gran importancia *el lugar de pertenencia y el nivel socioeconómico* de la familia de la persona afectada. Esto condicionará la visión que la familia tenga no solamente de la enfermedad, sino de sus consecuencias y el manejo de las mismas, ya que un ámbito rural difiere mucho del ámbito urbano, generalmente, en cuanto a recursos y percepción social de las enfermedades. En cuanto al nivel socioeconómico, condicionará enormemente el acceso a los recursos, de todo tipo, por parte de la familia, así como la movilización de los recursos propios, que diferirán dependiendo del nivel socioeconómico del que partimos.

Es importante resaltar la importancia de los *factores ambientales* que pueden afectar a la población (nutrición adecuada, ausencia de toxinas y un medio relacional o ambiente familiar adecuado); es de destacar que sobre todo el último aspecto afecta notablemente al estudio que se realizará de la situación personal y familiar de la persona afectada.

Por último, hay que analizar la importancia del sexo en todo lo relativo al estudio de situación de las personas afectadas, demostrándose, desde que existen estudios en este sentido, las dificultades añadidas de las mujeres que tienen una patología que implique una discapacidad.

4.3. Cuestiones específicas de la mucopolisacaridosis

Para un profesional del trabajo social es importante conocer las cuestiones básicas sobre las mucopolisacaridosis y saber que hay una gran diferencia entre todos los tipos de MPS en cuanto al retraso mental, oscilando, por ejemplo, entre el muy acentuado del síndrome de Hurler (MPS I) hasta el inexistente en el síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI).

Aunque la información que existe sobre MPS se centre en sus aspectos clínicos, el trabajador social debe estudiar, con la colaboración de la familia y de otros agentes sociales, los aspectos generales, que deberán adecuarse a cada caso individual:

- *Tipo de MPS y manifestaciones actuales.* Es importante conocer el tipo de MPS por las enormes diferencias en cuanto a afectación que hemos señalado.
- *Edad de la persona afectada y cuándo fue diagnosticada.* Es importante tener estos datos básicos para saber de qué situación partimos y qué experiencias tiene la familia con respecto a la enfermedad, esto nos permitirá realizar un primer acercamiento informativo (en el caso de familias diagnosticadas recientemente) o comenzar un trabajo más profundo para aquellas familias con conocimientos sobre las MPS. Es de resaltar que señalamos a la familia como «diagnosticada» ya que será ésta la que se vea implicada, al completo, por

el diagnóstico de MPS, y no únicamente la persona afectada.

- *Datos escolares.* Es necesario conocer si el niño está o no escolarizado, en qué centro (ordinario, de integración, centro de educación especial, etc.) y cuál es su evolución en este sentido. En el caso de las MPS, la situación puede ser muy variada, dependiendo del grado de afectación del niño. En el ámbito escolar, el trabajador social puede realizar diversas funciones y tareas:
 - Funciones de orientación hacia recursos educativos específicos, hacia recursos económicos que faciliten la accesibilidad del niño al medio escolar; funciones igualmente de información a personal docente, para que conozcan las características del niño y puedan, de forma paralela, observar y reconducir las actitudes de los compañeros hacia ellos.
 - Las tareas, en cualquier caso, del trabajador social serán conocer y estar disponible, tanto para el personal docente del centro en el que se encuentre el niño, como para el Equipo de Orientación Educativa (EOE) de la zona y cualesquiera otros implicados en el ámbito educativo.
- *Datos laborales.* En el caso de las MPS, debido a su condición de enfermedades crónicas y degenerativas, es muy difícil la inserción del colectivo en el mercado de trabajo. En este sentido el trabajador social, cuando exista la demanda, *orientará* a la persona o familia interesada en todos los aspectos: desde la realización del currículum vitae, la orientación hacia acciones formativas adecuadas al nivel de conocimiento del usuario, hasta el contacto (cuando exista el servicio de colocación) con empresas para informar de las facilidades y boni-

ficaciones en la contratación de personas con estas características.

- *Datos familiares.* Es necesario que el trabajador social conozca la composición de la familia (tanto la nuclear como la extensa), cuántas personas conviven con la persona afectada y la situación de cada una de ellas; de esta forma conocerá los recursos con los que cuenta la familia para afrontar las diversas situaciones que se irán presentando, realizando en este caso funciones de orientación e información. En el caso que el profesional valore la situación y observe dificultades en la dinámica familiar, podrá realizar un trabajo con la familia, destinado a movilizar y potenciar sus recursos internos o, cuando menos, atenuar la angustia de la misma ante las nuevas situaciones. Podrá también poner en contacto a la familia con recursos y prestaciones que desconocían, dependiendo de su situación, por ejemplo las ayudas que existen desde el Estado para adaptar la vivienda a personas con dificultades de movilidad, como puede ser el caso de los afectados por MPS.
- *Datos ambientales.* En este nivel el trabajador social deberá conocer con qué recursos externos cuenta la familia, entre ellos: recursos sanitarios, relación con servicios sociales, etc. Deberá ver qué red de relaciones tiene la familia para proveerse de aquellos recursos que no puede conseguir por sí misma, realizando una doble función: mejorar y facilitar el acceso a los recursos (indicando a la familia igualmente qué recursos están utilizando inadecuadamente, en caso necesario), así como contactar con los mismos para facilitar información sobre la patología, al objeto de mejorar la atención integral de las personas afectadas y sus familiares.

El trabajador social, en suma, deberá acompañar tanto a la persona afectada como a su familia durante el tiempo en que su auto-

nomía se encuentre mermada, facilitándoles toda la orientación, información y apoyo necesarios para lograr el mayor nivel de autonomía posible. Cuando llegue el momento seguirá con funciones de apoyo y, en su caso, derivación a otros servicios (apoyo psicológico por ejemplo) en los que se prepare a la familia o se les ayude para que asuman las dificultades y el desenlace futuros.

Existe otro nivel en el que el trabajador social puede realizar una importante función, el *nivel comunitario*. En este ámbito el trabajador social planificará acciones que den a conocer a la sociedad las dificultades del colectivo, los problemas que, en todos los ámbitos, se encuentran las familias y las personas con estas características. Es importante que el trabajador social ponga en juego su creatividad, ofreciendo alternativas viables a las diversas complicaciones que se presenten; en este caso, podemos poner como ejemplo los programas de respiro familiar en pacientes gravemente afectados.

El cuidado de un niño severamente afectado es una tarea difícil y los padres y familiares que convivan con él necesitan un descanso para disfrutar de actividades que no pueden llevar a cabo cuando el niño está con ellos. Los hermanos también necesitan de atención y salidas al aire libre, que pueden verse dificultadas por la atención al paciente. Los niños más moderadamente afectados pueden necesitar ayuda para alcanzar la independencia de sus familias y se pueden beneficiar de descansos fuera de su hogar con otros afectados.

Desde el punto de vista del trabajador social, y en general de todos los profesionales relacionados con las MPS y otras patologías, resaltar la enorme importancia del trabajo en equipo con otros profesionales, facilitando y promoviendo la visión integral de la persona; la persona afectada no es únicamente un paciente o un usuario, ni está solo, es un ser humano, que convive con una

familia y se encuentra dentro de una sociedad, con unas características culturales, sociales y económicas propias, a tener muy en cuenta para entender su situación y actuar en ella.

Los padres y familiares de la persona con mucopolisacaridosis pueden y deben exigir a los trabajadores sociales, además del apoyo social a la familia, una información adecuada sobre prestaciones, ayudas y recursos existentes para una mejor calidad de vida de las personas con discapacidad.

Las asociaciones juegan un papel importante en el apoyo a las familias, ya que son un lugar de encuentro, de apoyo e intercambio de las situaciones y problemas que les afectan en razón del hijo con polisacaridosis.

En el anexo se relacionan un conjunto de asociaciones que trabajan en el ámbito de la polisacaridosis.

**Entidades miembros de la Federación Española de Asociaciones
de Enfermedades Raras**

5

ENTIDADES MIEMBROS DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ASOCIACIONES DE ENFERMEDADES RARAS

ALDE-Asoc. de Lucha contra la Distonía en España

C/ Galileo, 69. 1.º. 28015 Madrid

Tel.: 915940066

E-mail: alde@distonía.org

Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina

Apdo. Correos, 96. 47320 Tudela de Duero (Valladolid)

Tel.: 983682043. Fax: 983682043

E-mail: deficit.alfa1@retemail.es

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis

C/ Pepe de los Santos, 18. esc. 1 - 1.º B. 30820 Alcantarilla
(Murcia)

Tel.: 968808437

E-mail: amhernan@ual.es

Asociación de Esclerodermia de Castellón

C/ Sidro Vilarroig, 8. 1.º 1.ª. 12006 Castellón

Tel.: 964523874

E-mail: jcoll@ofimatica.net

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram

C/ Bolivia, 2. 41012 Sevilla

Tel.: 954610327. Fax: 954183866

E-mail: mbs09350@averroes.cica.es

Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher

C/ Pérez del Toro, 41. 35004 Las Palmas de Gran Canaria

Tel.: 928452273

E-mail: gaucher@eresmas.com

Asociación Española de Angioedema Familiar

Apdo. Correos 40042. 28080 Madrid

Tel.: 606153099

E-mail: aedaf-es@mixmail.com

Associació Catalana de Malalts de Huntington

C/ Pere Verges, 1. Piso 7. Puerta 1. 08020 Barcelona

Tel.: 933145657. Fax: 932780174

E-mail: acmah.b@suport.org

Asociación Española contra la Leucodistrofia

C/ Pintor Gimeno Barón, 3. 1.º. 12540 Vilareal (Castellón)

Tel.: 964523874

E-mail: leuco@asoleuco.org

Asociación Epidermiolisis Bullosa de España

Urb. Aloha Pueblo. Nueva Andalucía, 19. 29660 Málaga

Tel.: 952816434. Fax: 952816434

E-mail: aebe@aebe-debra.org

Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha

C/ Pozo Dulce, 21- 3-A. 13001 Ciudad Real

Tel.: 926251210

E-mail: acampo4@almez.pntic.mec.es

Asociación de Nevus Gigante Congénito

C/ Cuenca, 12. 28990 Torrejón de Velasco (Madrid)

Tel.: 918161793

E-mail: fdomingu@elmonte.es

Asociación Española de Familias de Von Hippel Lindau

Plaza Plátanos, 1. Galería 2. N.º 8. 08207 Sabadell (Barcelona)

Tel.: 937240358

E-mail: alianzavhl@hotmail.com

Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz

Avda. Segunda Aguada, 8. 4.º D. 11012 Cádiz

Tel.: 679897158

E-mail: apehuca@hotmail.com

Asociación Síndrome de Angelman

C/ Providencia, 42. Apdo de Correos, 22. 08024 Barcelona

Tel.: 934171878. Fax: 932130890

E-mail: ramsan@eresmas.com

Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya

C/ Providencia, 42. 08024 Barcelona

Tel.: 932102512. Fax: 932102512

E-mail: alde.c@terra.es

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid

C/ Camarena, 119. Bajo. Local. 28047 Madrid

Tel.: 917193685

E-mail: esclertuber@wanadoo.es

Associació d'Afectats de Siringomièlia

C/ Pujades, 93. 3.º 1.ª 08005 Barcelona

Tel.: 934853189

E-mail: esterc@teleline.es

Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial

C/ Sineu, 2. Adosado C. 07220 Pina (Mallorca)

Baleares

Tel.: 971665322

E-mail: abatycipina@hotmail.com

Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales

Avda. San José, 30. 2.^a - 2.º D. 50008 Zaragoza
Tel.: 976599242. Fax: 976599242
E-mail: joselustejedor@terra.es

Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia "Rocío Bellido"

C/ Solano, 10. 41927 Mairena del Aljarafe (Sevilla)
Tel.: 954181241
E-mail: aaleurociobell@supercable.es

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson

C/ Juan de Valladolid, 4. 1.º D. 47014 Valladolid
Tel.: 983372150
E-mail: wilsons@teleline.es

Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette

C/ Don Gonzalo, 4. 2.º. 14500 Puente Genil (Córdoba)
Tel.: 957603161
E-mail: saludjurado@hotmail.com

Asociación Catalana de Fibrosis Quística

Paseo Vall d'Hebrón 208. 1-2. 08035 Barcelona
Tel.: 934272228. Fax: 934272228
E-mail: fqcatalana@upcnet.es

Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

C/ Calabria, 66. 5.º - 1.º. 08015 Barcelona
Tel.: 933259200
E-mail: aarpc@virtualsd.net

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis

C/ Bilbao, 93-95. 5.º - 1.^a. 08005 Barcelona
Tel.: 933074664. Fax: 933074664
E-mail: info@acnefi.org

Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo

C/ Enrique Marco Dorta, 6. Local. 41018 Sevilla
Tel.: 954989889. Fax: 954989790
E-mail: a.d.a.c@telefonica.net

Asociación Española de Aniridia

C/ Cristóbal Bordiú, 35. Pta. 214. 28003 Madrid
Tel.: 915344342. Fax: 915344342
E-mail: rosasdevega@terra.es

Asociación de Huesos de Cristal (OI) de España

C/ Galileo, 69 - 1.º B. 28015 Madrid
Tel.: 914678266
E-mail: ahuce@airtel.net

Asociación Española de Ictiosis

C/ Dr. Pérez Feliú, 13. Pta. 19. 46014 Valencia
Tel.: 963775740
E-mail: desiree@genteole.com / info@ictiosis.org

AMPASTTA

C/ Isabelita Usera, 82. 28026 Madrid
Tel.: 914769348
E-mail: ampastta@terra.es

Asociación SIMA

C/ San Agatangelo, Bajo Iza, 44. 03007 Alicante
Tel.: 965284198
E-mail: sima@marfansima.org

Asoc. Nacional de Afectados Epilepsia Mioclónica de Lafora

C/ Carreteros, 46. 45125 Purgal (Toledo)
Tel.: 925292156
E-mail: lafora@retemail.com

Asoc. Síndrome X Frágil Andalucía

C/ Marina, 16 - 18. 3.º C. 21001 Huelva
Tel.: 959280190. Fax: 959004079
E-mail: amed@dphu.cec.junta-andalucia.es

Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias

C/ Manuel Villalobos, 41. acc. 41009 Sevilla
Tel.: 954361675. Fax: 954361675
E-mail: asadahe@interbook.net

Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística

C/ Corregidor Juan de Bobadilla, 47 - 1.º A. 28030 Madrid
Tel.: 913015495. Fax: 913711403
E-mail: fqmadrid@jet.es

Asociación Española de Enfermedades Musculares ASEM

Avda. de las Cortes Catalanas, 562. Ppal 2.ª. 08011 Barcelona
Tel.: 934516544. Fax: 934516904
E-mail: asem15@suport.org

Asociación Española de Extrofia Vesical

C/ Hernán Cortés, n.º 4 - 4.º B. 28820 Madrid
Tel.: 952880048. Fax: 952908030
E-mail: asexve@extrofia.com

Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística

C/ Ronda de Triana, 47. 1º Izq. 41010 Sevilla
Tel.: 954086251. Fax: 954086251
E-mail: fqandalucia@supercable.es

Asociación Española de Porfirias

C/ Arcángel San Rafael, 12. 6.º - 23.ª. 41010 Sevilla
Tel.: 954340071
E-mail: porfiria.s@terra.es

Asociación Española de Esclerodermia

C/ Rosa Chacel, 1 (Concejalía de Salud).
28230 Las Rozas (Madrid)
Tel.: 917103210. Fax: 916376780
E-mail: a.e.esclerodermia@wanadoo.es

Asociación Hemofilia de Andalucía

C/ Alcalá de Guadaira, 7 - 7.º 4.ª
41013 Alcalá de Guadaira (Sevilla)
Tel.: 954240868. Fax: 954240813
E-mail: hemofilia@supercable.es

Asociación Española del Síndrome de Sjögren

C/ Cartagena, 99. 2.º B. 28002 Madrid
Tel.: 902113188. Fax: 914161403
E-mail: pilar.delapena@teleline.es

Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta

C/ Gran Vía de las Cortes Catalanas, 1126 - 7.º - 1.ª
08020 Barcelona
Tel.: 933137610
E-mail: osteogenesisbcn@teleline.es

Asociación Española de Déficits Primarios Inmunitarios

C/ Tenerías, 28. 28340 Valdemoro (Madrid)
Tel.: 918099890. Fax: 918953838
E-mail: jesus_jaroso_cavanillas@casa.es

Asociación Síndrome de Apert

C/ Santa Engracia, 65 - 1.ª D. 28010 Madrid
Tel.: 914457468. Fax: 914457468
E-mail: ansapert@teleline.es

Asoc. Esp. de Narcolepsia

C/ Zazuar, 2. Izq. Piso. 10. Pta A. 28031 Madrid

Tel.: 627329997-900502937

E-mail: ihizua@hotmail.com

Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya

C/ Oriente, n.º 4. 1.º 2.º 08911 Badalona (Barcelona)

Tel.: 933890973-620269686. Fax: 933890973

Associació d'ajuda als afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC)

Paseo dels Cirerers (Hotel d'entitats Sanfeliú), 56-58.

08906 Hospitalet de Llobregat (Barcelona)

Tfno. 933387915-932073940-610435851. Fax: 933388408

E-mail: aacic@eresus.com / rat@eresus.com

Asociación Valenciana Síndrome de Rett

C/ Palancia, 4. Bajo. 46021 Valencia

Tel.: 9633699648-962998313-9633957855

Fax: 9633699648

E-mail: valenciana@rett.es / Web: www.rett.es

ADQUIRA. Associació d'afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals

C/ París, 150 1.º 2.ª. 08036 Barcelona

Tel. 933226554. Fax: 933226554

E-mail: caps@pangea.org

AEPMI. Asoc. de Enfermos de Patologías Mitocondriales

C/ Dr. Pedro de Castro, 2. Blq 3. piso 6. pta. A. 41004 Sevilla

Tel.: 954420381-629771472-954661036

E-mail: apmia@hotmail.com

TÍTULOS DE LA SERIE

1. Manual práctico para personas colostomizadas.
2. Manual práctico para personas ilestomizadas.
3. Manual práctico para personas urostomizadas.
4. Daño cerebral - Guía de familias.
5. Síndrome de Wagr - Guía de familias.
6. Ataxias hereditarias. Guía de familias.
7. Mucopolisacaridosis - Guía de familias.



OBSERVATORIO DE LA DISCAPACIDAD



**Federación
Española de Asociaciones
de Enfermedades Raras**

Teléfono 95 435 87 86



**MINISTERIO
DE TRABAJO
Y ASUNTOS SOCIALES**

SECRETARÍA GENERAL
DE ASUNTOS SOCIALES

INSTITUTO DE
MIGRACIONES Y
SERVICIOS SOCIALES