

INTERVENCION PXE EZPAÑA

Agradecer a la Cost que haya elegido Malaga para esta reunión y dedicarles una jornada a los pacientes.

Mi nombre es Jorge Laplana, soy miembro de la Asociación Española de enfermos por Pseudoxantoma elástico, cuyas siglas son PXE España.

Está formada por pacientes de PXE y por personas que quieren colaborar con nosotros, en su mayoría familiares y amigos.

En esta patología se producen calcificaciones que afectan principalmente a la piel, retina y tejido cardiovascular

Comenzaré por describir la situación a la que se enfrenta un enfermo de PXE en sus inicios.

El primer objetivo es conseguir un diagnóstico, los síntomas pueden ser muy diversos dependiendo de donde se produzcan las calcificaciones y en la mayoría de los casos hasta que son muy evidentes en la piel o en la retina, no se produce y pasan años antes de conseguirlo.

Tiene un nombre extraño, que no augura nada bueno. El médico le dice que es una enfermedad rara (palabra clave en todo este proceso) que no tiene cura, ni tratamiento. También es una enfermedad hereditaria que requiere un estudio genético de toda la familia para identificar enfermos, portadores y sanos, y un consejo genético que permita tomar decisiones en cuanto a descendencia libre y responsablemente.

Aquí se encuentra con una nueva dificultad, pues conseguir este estudio genético, es también un largo proceso y pueden pasar varios años de angustia y preocupación.

Hasta ahora, ha realizado un largo peregrinaje a través de la sanidad pública, desde atención primaria hasta los diferentes especialistas a los que ha acudido según sus síntomas.

Por fin llega a los especialistas de Medicina Interna que son los que a falta de una especialidad en enfermedades raras, se ocupan de ellas.

Los enfermos de PXE en España somos afortunados disponemos de una Unidad Cualificada de Referencia, registrada en ORPHANET, en este Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, cerca de donde nos encontramos.

Está compuesta por un equipo medico multidisciplinar, en el que se integran: internistas, oftalmólogo, dermatólogo, ginecólogo y analista clínico, que atiende a todos los afectados de PXE que a ella se dirigen.

Conseguir llegar a esta unidad desde todos los lugares de España es una ardua tarea puesto que no existen o son muy deficitarios, canales de información a disposición de todos los médicos para que deriven a ella los enfermos, que ya han sido diagnosticados- Se necesita un Registro Nacional de Enfermedades Raras en el que se integren a su vez los Registros Autonómicos y que estos estén a disposición de los profesionales sanitarios.

También se están creando Redes Europeas de Referencia con la misma idea, compartir datos y que puedan acudir a ellas los profesionales sanitarios para consultar y encontrar información para el tratamiento de su paciente.

El trabajo en red es importante y compartir los conocimientos es el objetivo, los pacientes también están implicados en estas redes a través de EURORDIS y entre todos perseguimos una atención igualitaria, personalizada y de calidad, al alcance de todos los enfermos independientemente del lugar en que residan.

Un magnífico ejemplo de trabajo en común es la reunión en la que nos encontramos.

Otra dificultad se añade debido a la existencia de 17 Comunidades Autónomas, a las que se ha transferido las competencias de la sanidad, la derivación de pacientes entre comunidades es difícil sobre todo desde que desaparecieron los fondos del Ministerio de Sanidad que se encargaban de cubrir los gastos de estos pacientes que son atendidos en una comunidad autónoma distinta a la suya.

Hasta ahora hemos ido describiendo el camino que recorre un paciente de Pseudoxantoma elástico por el sistema sanitario resaltando las dificultades y exponiendo algunas de las reivindicaciones que tenemos como pacientes ofreciendo nuestra colaboración.

Puesto que en el PXE las afectaciones son muy diversas, desde las diferentes especialidades vamos recibiendo el tratamiento que necesitamos.

Muchas de las afectaciones producidas por nuestra patología son invalidantes, nos impiden llevar una actividad laboral normal, nos vemos obligados a solicitar de la ella administración una discapacidad total o parcial.

Una de estas afectaciones se produce en la retina, perdemos la visión central y en algunos casos la visión total.

Desde hace unos años estamos recibiendo tratamiento con antiangiogénicos como el LUCENTIS que a pesar de estar indicado para la DME (Degeneración Macular Asociada a la Edad), nos estamos beneficiando de sus efectos y aquí entramos en el capítulo de investigación que desarrollaremos más tarde.

La pérdida de visión o la baja visión, nos ocasiona múltiples problemas de accesibilidad en nuestra vida diaria, tanto a nivel personal como en nuestro entorno, afortunadamente la concienciación social ante la baja visión es muy grande y muchas necesidades están cubiertas: semáforos sonoros, cruces señalizados con asfalto especial, autobuses que indican las paradas y recorrido, etc...

A muchos de estos avances ha contribuido la Organización Nacional de Ciegos Española (ONCE) creada en España en 1938, se trata de una corporación de derecho público sin ánimo de lucro, cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de ciegos deficientes visuales y discapacitados de toda España.

Los afiliados a la ONCE, disponen de servicios de rehabilitación, ocio deporte, educación, acceso a la información y algo muy importante: Adaptación al puesto de trabajo,

proporciona a sus afiliados trabajadores, de forma gratuita, todos los medios técnicos que necesiten (ordenadores, revisores de pantalla, magnificadores, etc....)

Para estar afiliado a la ONCE, los requisitos son: tener la nacionalidad española y tener en ambos ojos al menos uno de estos síntomas: agudeza visual igual o inferior a 0,1 con la mejor corrección posible O campo visual reducido a 10° O menos.

El apoyo de la ONCE para muchos de nosotros es inestimable.

La asociación PXE España: Funcionamiento y objetivos principales.

Como dije al principio, está compuesta por afectados de PXE y no afectados que quieren colaborar con nosotros.

El número de socios es muy reducido porque hablamos de una enfermedad rara y obtener el compromiso de inscribirse como socio, es complicado, así que hemos incluido en nuestros objetivos: la captación de socios.

Este reducido numero de socios dificulta el acceso a subvenciones de la administración y de otras entidades privadas: bancos, fundaciones, et.

La financiación de nuestras actividades depende, de la aportación de los socios, de subvenciones de la administración o privadas y de donaciones privadas. Los recursos son siempre escasos y limitan mucho nuestras actividades.

Disponemos de una junta directiva, unos estatutos y funcionamos de acuerdo con las leyes administrativas (Asambleas anuales, renovación de cargos, etc.)

Entre nuestros objetivos principales está la orientación, divulgación, información e investigación, siendo este. último el más importante.

Disponemos de una página web, estamos incluidos en Orfanet y en diferentes registros de pacientes de discapacidad.

Entre ellas merece especial mención a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), cuya actividad principal es luchar por los derechos e intereses de los afectados por enfermedades raras con el fin de mejorar su esperanza y calidad de vida. En la actualidad la forman mas de 300 asociaciones y nosotros somos una de ellas.

Desde su organización de soporte económico, jurídico, psicológico, formación, divulgación, en definitiva” juntos crecemos “, este es uno de sus lemas de campaña, y nos permite lograr una incidencia política y mayor visibilidad y sensibilización.

A nosotros se dirigen afectados de España y de todos los países de habla hispana.

Atendemos sus demandas y si nos piden información médica los dirigimos al equipo médico para que de forma directa se pongan en contacto con ellos.

Participamos en actividades divulgativas: Día de las enfermedades raras, charlas en colegios médicos, congresos sobre medicamento huérfanos, recientemente hemos asistido, para aportar nuestra experiencia vital, en un curso sobre enfermedades raras impartido a Valoradores de discapacidad de la administración.

Aprovechamos todos los eventos en los que podamos dar a conocer nuestra patología.

Cada dos años organizamos una reunión entre pacientes y médicos para tener un contacto directo entre todos e intercambiar inquietudes y proyectos. Este año será la IV Reunión y se hará el próximo sábado día 17, en ella podremos recibir la información que se genere en esta reunión en la que participamos ahora y en la que tenemos grandes expectativas.

Por último, hablaremos de lo más importante: la investigación.

La investigación es indispensable para conocer los mecanismos de la enfermedad y llegar a un tratamiento eficaz.

Esta investigación se puede hacer con fondos públicos o privados, los recursos siempre son escasos porque escasos son los afectados y muy altos los costes.

En nuestro caso hemos realizado una investigación con fondos públicos: se trata de un Proyecto de Investigación sobre cuantificación del calcio en la piel y las arterias mediante el uso de Pet/TC promovido por el Servicio de Medicina Interna del Hospital Clínico de Málaga, por el Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA) y por la Universidad de Málaga, terminado recientemente.

La asociación ha aportado 20.000 €, recibidos de una donación particular para un ensayo clínico titulado: ***“Respuesta al lanzoprazol oral de los niveles de pirofosfato inorgánico en pacientes con enfermedad de Pseudoxantoma elástico”***,

que se desarrollará por el equipo PXE del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga (que será el centro de realización) junto con el Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla (que aportará la medicación del ensayo)

Llevamos pendientes de los permisos para realizarlo tres años, esperamos que no haya que esperar mucho más.

Queremos agradecer la colaboración, calidad humana y disponibilidad de nuestro equipo que siempre está dispuesto a colaborar de forma activa en todo lo que le proponemos. Su labor en la investigación del PXE es inestimable estamos orgullosos de contar con ellos ¡MUCHAS GRACIAS!