

IMPORTANCIA DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES EN LA ATENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS. A PROPÓSITO DE ATAXIA TELANGIECTASIA



Ana María Moreno Vázquez¹, José Antonio Navarro González³, Ana Laila Qasem Moreno¹, Manuel Nieto Barrera²
1 Centro Salud La Paz. Hospital Universitario Puerta del Mar. Servicio de Pediatría. Cádiz. med009751@saludalia.com 2 Neuropediatría Sevilla.
3 Hospital Universitario de Canarias. Laboratorio Central. La Laguna(Tenerife). admin@ataxiatelangiectasia.es

Las **enfermedades raras** suponen un reto para el profesional en su diagnóstico y seguimiento especializado. Un elevado porcentaje de las mismas debutan en la infancia y presentan sintomatología predominantemente neurológica por lo que el **neuropediatra** es uno de los principales implicados en su diagnóstico y atención. Entre ellas se encuentra la **ataxia telangiectasia**, enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva (gen ATM: 11q22-23) sobre cuya prevalencia en España no existen todavía datos concretos.

ATAXIA TELANGIECTASIA **CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS**

SIGNOS NEUROLÓGICOS:

- Síndrome cerebeloso progresivo
- Signos extrapiramidales
- Apraxia oculomotora característica
- Neuropatía periférica. Atrofia muscular espinal
- Capacidad intelectual normal

SIGNOS CUTÁNEO-MUCOSOS:

- Telangiectasias oculocutáneas
- Trastornos pigmentarios
- Envejecimiento cutáneo prematuro

DÉFICIT INMUNITARIO:

- Inmunodeficiencia mixta variable
- Infecciones de repetición

OTRAS CARACTERÍSTICAS:

- Niveles elevados de alfa-fetoproteína sérica
- Defecto en la reparación del DNA:
- Hipersensibilidad a radiaciones ionizantes
- Predisposición al desarrollo de neoplasias

EVOLUCIÓN

- Muy variable de un enfermo a otro
- Se revela en el curso de la primera infancia
- Agravación lenta y progresiva
- Muerte por complicaciones infecciosas y/o desarrollo neoplasias sobre todo linforreticulares

Las **asociaciones de familiares y pacientes** con enfermedades raras suponen una inestimable ayuda, tanto para los enfermos y sus familias al **compartir su experiencia**, como para los profesionales encargados de su asistencia ya que:

- **Difunden el conocimiento de la enfermedad** entre la población general y en el ámbito sanitario, ofreciendo información contrastada y acreditada.
- Facilitan la **participación activa y responsable en la toma de decisiones clínicas**.
- Favorecen la **unificación de criterios y coordinación** en su seguimiento multidisciplinar y tratamiento específico.
- Posibilitan la participación en **proyectos de investigación** mediante la aportación de una casuística amplia, difícil de conseguir por otros medios.

En definitiva, la creciente implicación de estas asociaciones y el establecimiento de una relación de **respeto, confianza mutua y cooperación** entre las familias y los distintos profesionales encargados de atender a los afectados es fundamental para **mejorar la calidad de la atención médica prestada a estos enfermos**.

El **objetivo** de esta comunicación es informar de la **reciente creación** en 2.010 de la **Asociación Española de Familiares de Ataxia Telangiectasia (AEFAT)** para que los neuropediatras españoles puedan colaborar con la misma en mejorar la atención de estos enfermos, así como facilitar el contacto de los familiares de estos pacientes con la asociación.



Asociación Española Familia Ataxia Telangiectasia

<http://www.aefat.es>