

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA



MEMORIA DE ACTIVIDADES 2022

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

www.esclerosistuberosa.org

<https://www.facebook.com/asociacionespanoladeesclerosistuberosa>

https://www.instagram.com/aestu_espana/

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ÁREAS DE ACCIÓN DE LA ASOCIACIÓN**1. ATENCIÓN SOCIAL Y SANITARIA PARA LOS AFECTADOS Y SUS FAMILIAS.**

Información de Sede: Línea de Servicio de Información y Orientación (SIO).

En el año 2022 la asociación atendió 988 consultas de usuarios, sobre muy diferentes aspectos relacionados con esta patología. Se aprecia una importante feminización de las consultas atendida, de las cuales, 218 han sido realizadas por hombres y 770 por mujeres. De entre ellas, 248 consultas fueron realizadas por profesionales (ámbito sanitario, social y educativo) y 59 consultas se realizaron por la propia persona afectada y 681 consultas por un familiar.

El servicio de Información y orientación (SIO) es un servicio de continuidad para afectados, familiares, profesionales y población en general. Este servicio se presta desde hace veintiún años, es utilizado por profesionales sanitarios, educadores, psicólogos, orientadores y educadores sociales, ya que encuentran en este servicio un recurso para las familias que padecen o sufren esta patología.

1.1. EL SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN SIO.

Integra las actividades de información dirigidas a afectados y familiares, profesionales sanitarios, grupos e instituciones privadas y públicas, sobre los derechos que pudieran corresponderles, información sanitaria y los recursos sociales existentes, así como asesoramiento jurídico y legal, especializado en problemas sociales y su canalización, cuando sea necesario, a los demás Servicios Sociales. Este servicio informa y orienta en aspectos relativos a la falta de información general sobre Esclerosis Tuberosa, no solo aspectos clínicos.

Una enfermedad rara modifica las circunstancias de un afectado y las de su familia, a nivel físico, social, laboral, educativo, psicológico, etc. esto hace que estas personas se sientan excluidas socialmente, por todo ello la asociación focaliza la información de todos estos ámbitos para facilitarla al afectado y sus familiares.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

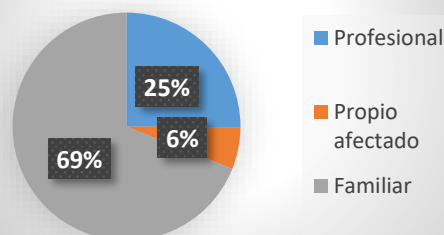
La información ofrecida se efectuará desde la sede de la Asociación de forma presencial con los familiares y afectados de forma individualizada, mediante teléfono o vía e-mail. Este servicio es gratuito para los socios y no asociados.

¿A quién va dirigido el servicio?

- ✓ Personas diagnosticadas de Esclerosis Tuberosa.
- ✓ Personas que están en procesos de ser diagnosticados o tienen la sospecha de poder padecer la patología.
- ✓ Cuidadores.
- ✓ Familiares.
- ✓ Profesionales de la educación.
- ✓ Profesionales de los equipos educación temprana y orientación.
- ✓ Profesionales de la salud, investigadores y estudiantes.
- ✓ Otras asociaciones y organismos relacionados.
- ✓ Población en general

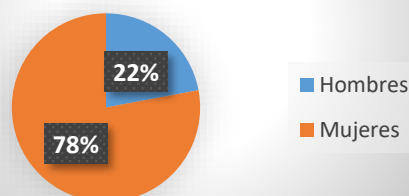
La trayectoria de este servicio nos muestra que prácticamente la mitad de las personas que han consultado con la entidad sobre algún tipo de duda o necesidad son familiares la persona afectada (69% de los casos). El segundo perfil más frecuente de consulta es el del profesional, con un 25% de los casos. Le siguen, no a mucha distancia el propio afectado por esta patología poco frecuente, con un porcentaje del 6% de las consultas.

Perfil de la persona que consulta



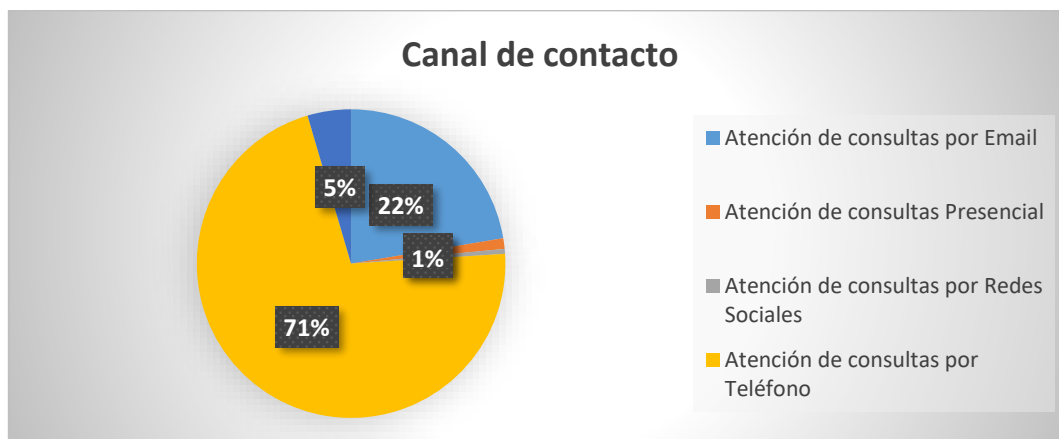
En línea con los datos anteriores, existe una feminización de las consultas al servicio de atención directa de dicha asociación, siendo fundamentalmente las mujeres (con un 78%) quienes se dirigen a este servicio para hacer consultas sobre sí mismas, sobre la enfermedad de sus hijos e hijas afectadas, familiares o incluso pacientes. En el caso de los hombres, el porcentaje se reduce al 22%.

Persona que realiza la consulta



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

El canal que utilizan con más frecuencia para comunicarse con la entidad es a través del teléfono (el 71 % de los casos). Muy de cerca, se utiliza el correo electrónico (22% de las consultas recibidas).



1.2. PROGRAMA DE INTERVENCIÓN SOCIAL:

Los objetivos del Servicio de Información y orientación son:

- **Objetivo General:**
 - ✓ Favorecer la creación de una red social de apoyo para luchar contra el aislamiento, desinformación y desorientación que genera la enfermedad a los afectados y sus familiares.
- **Objetivos específicos.**
 - ✓ Facilitar la información y la comunicación sobre cualquier tema relacionado con la enfermedad.
 - ✓ Apoyar y favorecer en el aspecto emocional y psicológico de los enfermos y sus familias.
 - ✓ Facilitar información sobre recursos socio-sanitarios disponibles.
 - ✓ Facilitar información sobre recursos asistenciales.
 - ✓ Procurar información y conocimientos que permitan mejorar el auto cuidado y la calidad de vida del paciente.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Información en sede:

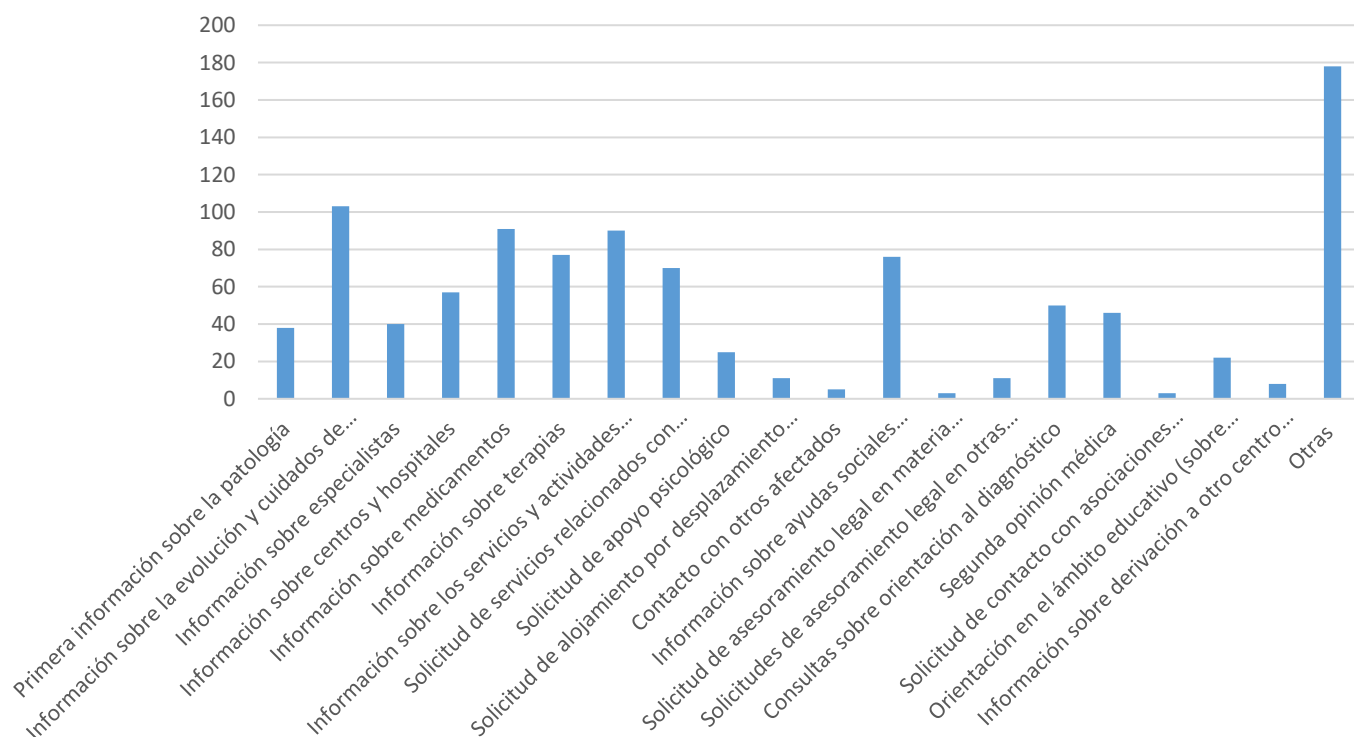
- Actuaciones:

- ✓ Atención individual y a familias en sede, mediante cita previa.
- ✓ Atención individual telefónica.
- ✓ Información sanitaria y prevención de la enfermedad a parejas.
- ✓ Asesoramiento legal a familias.
- ✓ Información genética de la enfermedad.
- ✓ Información relativa a estudios clínicos.

- Tipo de actuaciones:

- ✓ Entrevistas individualizadas con padres.
- ✓ Entrevistas con afectados y padres.
- ✓ Información sobre la patología.
- ✓ Información a parejas siendo uno de ellos afectado por dicha patología.
- ✓ Asesoramiento legal.
- ✓ Asesoramiento laboral.
- ✓ Información sanitaria.
- ✓ Información telefónica.
- ✓ Seguimiento telefónico.

TIPO DE CONSULTA



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Así mismo, proveemos a las familias de un **Diario de Seguimiento**, con el propósito de ayudarles con la organización de las diferentes visitas médicas y a su vez facilitar la comunicación entre los diferentes especialistas.

Esta guía se estructura de forma que su uso se hace fácil y cómodo en el manejo, pues tras un diagnóstico de estas características, el nivel de información de los diferentes especialistas puede llegar a desbordar a los padres.



1.3. CONVOCATORIA DE AYUDAS INDIVIDUALES:

Gracias a la colaboración de **FEDER y FUNDACIÓN MUTUA MADRILEÑA**, a través de la “III Convocatoria-Programa Impulso” y de **FUNDACIÓN LA CAIXA**, a través de la “Convocatoria de Promoción de la autonomía personal y atención al envejecimiento, a la discapacidad y a la enfermedad”, la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa ha podido dotar a las familias solicitantes de una ayuda económica individual para facilitar el acceso a terapias, servicios de rehabilitación y productos de apoyo, con la finalidad de promover la vida independiente, la autonomía personal y la mejora de la calidad de vida.



2. SERVICIO DE ATENCIÓN PSICOLÓGICA

La asociación tiene un convenio de colaboración con FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) para realizar la atención psicológica a afectados y familiares. **Este servicio es gratuito para familiares y afectados.**

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Las Enfermedades Raras cuentan con un diagnóstico, pronóstico y tratamiento complejo y diverso. Esto supone el desconocimiento social de este tipo de enfermedades que han hecho que los enfermos y sus familiares pasen la mayor parte de sus vidas con una carga física y psíquica que por lo general se vive de forma aislada, lo que puede derivar en estados de ansiedad, baja autoestima, aislamiento, depresión.

Además, estas enfermedades suponen una gran pérdida de oportunidades de tipo social (relación con amigos, vecinos..., el aislamiento, no querer dar explicaciones, la falta de ganas en compartir actividades, el miedo al rechazo), laboral (el bajo rendimiento, los permisos al médico, la ocultación, el rechazo de jefes y compañeros, los problemas económicos..) y educativo (barreras arquitectónicas, centros de educación especial, materiales adaptados...), para los enfermos y sus familiares y en algunos casos la vivencia de los problemas, sin los apoyos necesarios, no les permite ni tan siquiera albergar una mínima esperanza de un futuro mejor.

Para poder hacer frente a todos estos obstáculos de una forma positiva y **eficaz es necesaria la intervención de un Psicólogo**, que actúe a lo largo de todo el proceso, desde la fase de acogimiento en los primeros momentos en que se conoce la enfermedad y surgen sentimientos de rechazo, dudas, incredulidad, sentimientos de culpa, creencias erróneas..., hasta las posteriores fases de asimilación y aceptación de la enfermedad, interviniendo tanto a nivel individual como familiar.

La atención psicológica les dotará de los mecanismos para superar estas situaciones y mejorará la calidad de vida, tanto de los afectados como de sus familias.

Como respuesta a estas necesidades, la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa ha derivado a 22 socios al Servicio de Atención Psicológica y Grupos de Ayuda Mutua de la Federación Española de Enfermedades Raras.

En la actualidad, este servicio sigue siendo demandado directamente por familiares y afectados de la asociación. Con el objetivo de cubrir estas demandas surge la necesidad de mantener este servicio.

El apoyo emocional, la información y la orientación que pueden recibir de los profesionales que trabajamos en las asociaciones, del personal voluntario y de otros afectados, son fundamentales para que puedan recuperar la estabilidad y la seguridad necesarias para afrontar este proceso de cambio.

3. SERVICIO DE LOGOPEDIA

La asociación cuenta con un maestro en audición y lenguaje para la realización de las diferentes labores llevadas a cabo en este servicio.

Reeducación del lenguaje y logopedia. Actuaciones:

- ✓ Entrevistas familiares de intercambio de información.
- ✓ Orientación a las familias sobre aspectos del lenguaje de sus hijos y actuaciones a llevar a cabo.
- ✓ Identificación y evaluación de alteraciones lingüísticas en los niños/as que lo soliciten.
- ✓ Tratamiento logopédico individual de aquellos niños/as que lo necesiten, tanto en lenguaje oral (comprensión y expresión) como en lenguaje escrito. Así como enseñanza de sistemas alternativos y/o aumentativos de comunicación en aquellos casos en los que sea necesario.
- ✓ Valoraciones continuas del proceso de reeducación.
- ✓ Alta del servicio de aquellos niños en los que se considere oportuno.
- ✓ Entrevistas familiares de intercambio de información.
- ✓ Seguimiento de posibles nuevos casos desde los primeros meses de vida, para prevenir y atender tempranamente a aquellos que lo necesiten.
- ✓ Charlas informativas sobre el desarrollo lingüístico y estimulación del lenguaje

4. PROGRAMA DE AUTONOMIA

Este proyecto de autonomía va más allá de aprender correctamente las actividades de la vida diaria y de desarrollar unas habilidades sociales, que permitan a las personas a desenvolverse en la sociedad. La búsqueda del mayor grado de autonomía es una cuestión de derechos. Sus fines son la autonomía en relación a personas con discapacidad intelectual desde un punto de vista de los derechos humanos y en la necesidad de trabajar la concienciación y la reflexión para conseguir que estos sean interiorizados por ellas.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Es necesario, hacer hincapié en la importancia de ofrecer y dar competencias, apoyos y oportunidades necesarias para conseguir, un mayor grado de autonomía. El objetivo es defender una vida autónoma, ya que todos por ser persona tenemos el derecho a ser autónomos y decidir.

Las carencias en la toma de decisiones de las personas con discapacidad intelectual, a pesar del esfuerzo en los servicios para trabajar el tema de la autonomía y autodeterminación, nos lleva a implementar proyectos de intervención que potencien la concienciación y capacidad de tomar decisiones, hacerlas protagonistas de sus vidas, desde un proceso reflexivo y creativo.

Las actividades a realizar son diversas, se hacen diariamente de lunes a viernes y cada quince días los sábados. Éstas abordan actividades de la vida cotidiana, tareas domésticas, del hogar, el manejo del dinero, coger el transporte público, hacer recorridos cortos para ampliarlos luego en el barrio, el manejo de nuevas tecnologías, apoyo en lecto-escritura, etc. El equipo que se dedica a hacer la autonomía es una persona responsable de la autonomía en todos los aspectos anteriormente citados y en la lecto-escritura. Cuenta con el apoyo de los y con las familias de los beneficiarios.

5. ASESORIA LEGAL

La asociación cuenta con un servicio de asesoría Legal compuesto por una colegiada y un colegiado, que se encarga de brindar la información jurídica a quien necesite de ello, para la resolución de asuntos que tienen que ver con la aplicación de las leyes, normativas, reglamentos en cualquier materia del Derecho.

Este servicio tiene como objetivo el asesoramiento para ayudar a dilucidar y resolver cualquier asunto relacionado con las enfermedades raras y los derechos de los afectados.

Algunos de los servicios que se ofrecen son:

- Asistencia y asesoría jurídica especializada en la rama del Derecho.
- Elaboración de dictámenes.
- Representación letrada.
- Elaboración de documentos jurídicos.

En el año 2022, 12 socios han sido derivados al Servicio de Asesoría Jurídica.

6. CONTACTO CON LAS ADMINISTRACIONES PÚBLICAS Y ENTIDADES

La Asociación Española de Esclerosis Tuberosa mantiene una relación y comunicación constante y fluida con las siguientes administraciones públicas:

- Ministerio de Sanidad.
- Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.
- Consejería de Familia y Asuntos Sociales de la Comunidad de Madrid.
- Ayuntamiento de Madrid.
- Hospital 12 de Octubre de Madrid.
- Hospital Saint Joan de Deu de Barcelona.
- Clínica Ruber Internacional de Madrid
- Clínica Universitaria de Navarra.
- FEDER
- FECAMM
- DRAVET
- CREER-Imsero
- European Tuberous Sclerosis Complex Association.

7. DESARROLLO E INVESTIGACIÓN TERAPÉUTICA DE LA ENFERMEDAD.

La Asociación desde sus comienzos, mantiene sus objetivos principalmente en la investigación de esta patología, para encontrar una posible cura de la enfermedad o en su caso, mejorar la calidad de vida de sus afectados y dar una posible esperanza de vida.

Hace trece años la Asociación junto con el Banco de Tejidos para Investigación Neurológica dirigido por el Dr. Justo García de Yébenes y su equipo de biología molecular, llega a un convenio y se monta el estudio de biología molecular para los afectados que pertenecen a la Asociación, realizando el diagnóstico molecular de Esclerosis Tuberosa de los genes TSC1 y TSC2 haciendo la secuenciación de todos los exones de ambos genes. Al año se complementa con otro tipo de técnica denominada MLPA para la búsqueda de deleciones y duplicaciones grandes.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

En la actualidad las pruebas genéticas se realizan en el Hospital Valle de Hebron con el equipo del Dr Eduardo Tizzano. La secuenciación de nueva generación (NGS) permite que en un sólo test sea posible secuenciar un gen, varios genes o el exoma completo. Esta tecnología proporciona un avance en la capacidad de diagnóstico genético reduciendo los plazos de respuesta.

Las pruebas genéticas se subvencionan para los socios un 100% y en la Clínica Heligen Labs se hizo un convenio para los socios con unos precios más económicos.

- En marzo del 2008, se comienza un ensayo clínico auspiciado por la Asociación y con la aportación de una subvención del Ministerio de Sanidad a la Clínica Puigvert con 402.000 euros. Se dota con este dinero al equipo de investigación de esa Clínica para realizar el estudio clínico de la acción de la rapamicina en angiomiolipoma renal que padecen afectados de Esclerosis Tuberosa y evaluar la seguridad del fármaco en el paciente. El estudio clínico da comienzo en junio del 2008 con la colaboración de 20 a 25 pacientes que durará 3 años.

Los traslados de pacientes y alojamientos se abonaron desde la asociación, contamos con pisos de acogida en Barcelona, tras un convenio con dos Fundaciones.

En la actualidad, los pacientes que participaron en dicho ensayo la mayoría siguen con el uso de rapamicina por uso compasivo en hospitales de ámbito nacional. **Los gastos de los afectados se subvencionaron el 90%. Solo para los socios.**

- En el año 2011 comienza un nuevo Estudio Clínico para angiomiolipoma renal, con un nuevo inmunosupresor denominado Everolimus en Fundación Puigvert, Barcelona con 6 pacientes de la Asociación a través de laboratorios NOVARTIS. Finalizado en el 2014. En el año 2015 la Asociación junto con el ministro de Sanidad Alfonso Alonso, le informa de los resultados positivos del medicamento para esta afectación y le insta a pactar precio para dispensación de éste, para que los pacientes de ET y con afectación renal, se apruebe, éste se aprueba para dispensación Hospitalaria denominado Votubia.

La asociación cubre los gastos de las dos primeras revisiones para el paciente y la familia, solo para los socios. Novartis se encarga una vez esta reclutado el paciente de los gastos de los desplazamientos.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

- En el año 2012 comienza otro nuevo Estudio Clínico para **SEGA** (Astrocitoma de células gigantes) en el cual se incluyeron 15 pacientes en diversos hospitales de España: H. Niño Jesús, H. Valle de Hebrón, H. San Juan de Dios y H. Virgen del Rocío. Con la colaboración de laboratorios NOVARTIS. Finalizado en el 2015. En el año 2015 se hace prueba de dispensación Hospitalaria para pacientes de ET con esta sintomatología.

La asociación cubre los gastos de las dos primeras revisiones para el paciente y la familia, solo para los socios. Novartis se encarga una vez esta reclutado el paciente de los gastos de los desplazamientos.

- En el año 2013 comenzó otro nuevo estudio de investigación de **Terapia Génica** hacia una mejora en el tratamiento y conocimiento pronóstico de la esclerosis tuberosa, con el investigador principal Miguel Ángel Pujana, del Instituto catalán de Oncología, Instituto de Investigación de Biomédica de Bellvitge, Barcelona, de una duración de 2 años aproximadamente, en el que se trata de probar una serie de fármacos en modelos preclínicos. Finalizado en el 2015.
- En el primer semestre del año 2013 dio comienzo un nuevo Ensayo Clínico denominado EXIST 3 para **epilepsia** con la colaboración de pacientes-niños de la asociación, a través de laboratorios NOVARTIS, este estudio consiste en comprobar la reducción de la frecuencia de crisis en afectados, el proceso de selección de pacientes se hizo desde la asociación, valorando criterios de inclusión y exclusión, a fecha de Enero de 2014 estaban incluidos en dicho ensayo 21 afectados de todo el ámbito nacional.

En 2014 se continuo con el seguimiento del estudio incluyendo a nuevos afectados y en el año 2015 se termina el reclutamiento de pacientes, para seguir durante todo el periodo con el ensayo clínico. En el año 2016 el ensayo está terminado y en breve estarán las publicaciones con los resultados de este fármaco, en la actualidad no se dispensa por Hospital solamente para uso de epilepsia. Se dispensa como uso compasivo en algunos casos de epilepsia refractaria, pero no está aprobado en la actualidad por el Ministerio para la indicación de epilepsia.

La asociación cubre los gastos de las dos primeras revisiones para el paciente y la familia, solo para los socios. Novartis se encarga una vez esta reclutado el paciente de los gastos de los desplazamientos.

- El estudio tiene como objetivo comparar la seguridad y la eficacia de dos concentraciones diferentes de rapamicina crema, tópica y placebo durante 26 semanas en el tratamiento del angiofibroma facial (AF) asociado con el complejo de esclerosi tuberosa (TSC).

www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de
esclerosis tuberosa

¿QUÉ ES EL COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA?

El Complejo de Esclerosis Tuberosa (CET) es una enfermedad rara heredada que puede ser causada por **mutaciones genéticas** o **malformaciones** que pueden afectar en distintos puntos del cuerpo y afectar la función del Sistema Nervioso Central (SNC).

Los órganos que se ven afectados son: riñones, corazón,

ojo, **testículos**, **oreñas**, **piel**, **parotidas**, **oídos**.

info@esclerosistuberosa.org
91 719 36 85

La difusión de la patología entre los profesionales se hace con la entrega de trípticos e información de la patología, para facilitarlos a sus pacientes, se hace habitualmente entre los Hospitales con los que la Asociación trabaja de forma conjunta y donde tiene equipos multidisciplinares de la patología como Madrid, Barcelona, Sevilla, Bilbao, Valencia, Murcia, Donosti, etc.

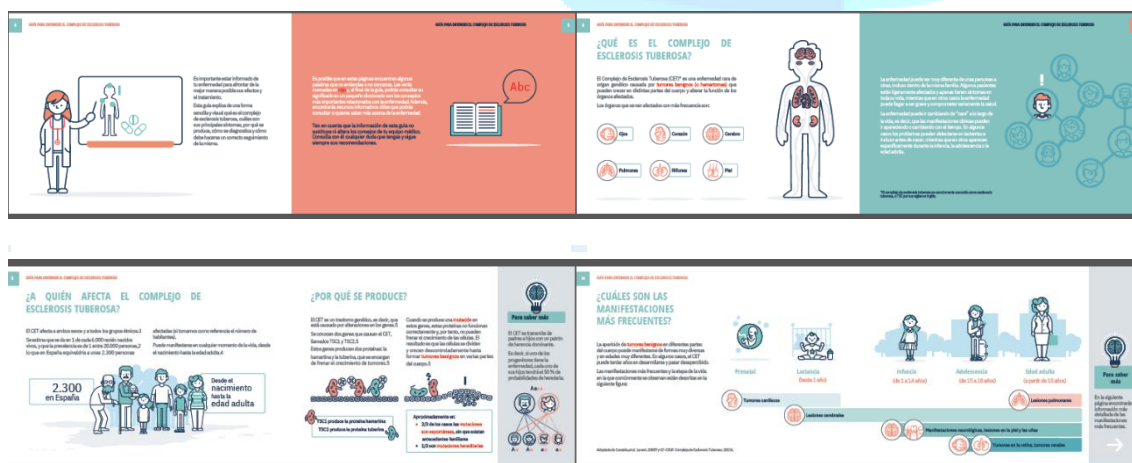
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

La difusión también se hace mediante:

- Ponencias en jornadas de enfermedades raras o minoritarias y jornadas médicas.
- A través de otras de organismos oficiales.
- En colegios de Educación Especial.
- A través de la web www.esclerosistuberosa.org y las redes sociales: Facebook e Instagram.

➤ **Actualización “Guía para entender el Complejo de Esclerosis Tuberosa”**

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En esta línea, en el año 2013 y gracias a la colaboración de Novartis, la Asociación Española de Esclerosis tuberosa desarrolló la “Guía para entender el Complejo de Esclerosis Tuberosa”. Esta guía explica de manera sencilla y visual qué es el CET, cuáles son sus principales síntomas, por qué se produce, cómo se diagnostica y cómo debe hacerse un correcto seguimiento de la misma. Se trata de un material muy valorado y utilizado por nuestro colectivo. En 2021 el grupo internacional de consenso del complejo de esclerosis tuberosa revisó la prevalencia y la especificidad de las manifestaciones clínicas asociadas al CET y analizó los criterios del CET para el diagnóstico, vigilancia y manejo publicados en 2013. Estas actualizaciones nos han llevado a revisar la información incluida y elaborar en 2022, gracias a la colaboración de Novartis, la nueva “Guía para entender el complejo de esclerosis tuberosa”.



NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

➤ Actualización web.

Por la misma razón, y gracias a la colaboración de FEDER, hemos revisado y actualizado los contenidos en la web de la asociación, con nueva información diferenciada para profesionales y familias.

✓ Recomendaciones de vigilancia y manejo para TSC.

Genética	Cerebro	TAND	Riñón	Pulmón	Piel	Dientes	Corazón	Ojo	Otro
									
PARA EL TSC RECÍEN DIAGNOSTICADO O BAJO SOSPECHA					PARA PERSONAS DIAGNOSTICADAS DE TSC				
• Considere la ecocardiografía fetal para detectar personas con alto riesgo de insuficiencia cardíaca después del parto cuando se identifiquen rabdomiomas mediante ecografía prenatal • Obtener un ecocardiograma en pacientes pediátricos, especialmente si son menores de tres años. • Obtenga un electrocardiograma en todas las edades para evaluar los defectos de conducción subyacentes.					• Obtenga un ecocardiograma cada 1 a 3 años en pacientes pediátricos asintomáticos hasta que se documente la regresión de los rabdomiomas cardíacos. Es posible que se requiera una evaluación diagnóstica más frecuente o avanzada para los pacientes sintomáticos. • Obtenga un electrocardiograma cada 3 a 5 años en pacientes asintomáticos de todas las edades para monitorear defectos de conducción. Es posible que se requiera una evaluación diagnóstica más frecuente o avanzada, como monitoreo ambulatorio y de eventos, para pacientes sintomáticos				

Recomendaciones de vigilancia en TSC

En el momento del diagnóstico se realizan multitud de pruebas médicas. Las personas y los padres también deben conocer las pruebas de rutina que deben realizarse. Las siguientes tablas muestran la detección de vigilancia sugerida para TSC:

CEREBRO	+
PIEL, OJOS, DIENTES	+
CORAZÓN	+
RIÑONES	+
PULMONES	+
GENÉTICA	+

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

➤ Colaboración con CINFA-Salud.

En el año 2022 hemos colaborado con CINFA en el desarrollo de artículos divulgativos para la web y plataformas de colaboración de CINFA.



- Colaboración con la Universidad Complutense de Madrid.

En 2022 hemos colaborado con la UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID - FACULTAD DE MEDICINA (ASIGNATURA: BASES CELULARES DE LA GENÉTICA HUMANA. COORDINADORA/TUTORA: PROFA. ROSA SUCEDÓN AYUSO. ALUMNOS: Carlos O'Connor García y Leonel Rosas Vera) en el desarrollo de una video titulado "Esclerosis Tuberosa: Enfoque social hacia la integración plena del paciente y apoyo al familiar", para el cual se ha entrevistado a diferentes personas afectadas por CET y familiares.

El objetivo del video es proporcionar información al paciente, familiares y cuidadores sobre la esclerosis tuberosa, a partir de su diagnóstico, signos clínicos, manejo, así como opciones de integración social.

La realización del video tiene estricto carácter académico y es parte de las estrategias evaluativas de la asignatura Bases Celulares de la Genética Humana, incluida en el pensum de estudios del Grado de Medicina en la Universidad Complutense de Madrid. Su divulgación está estrictamente limitada según las normativas legales al ámbito universitario y hospitalario.

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

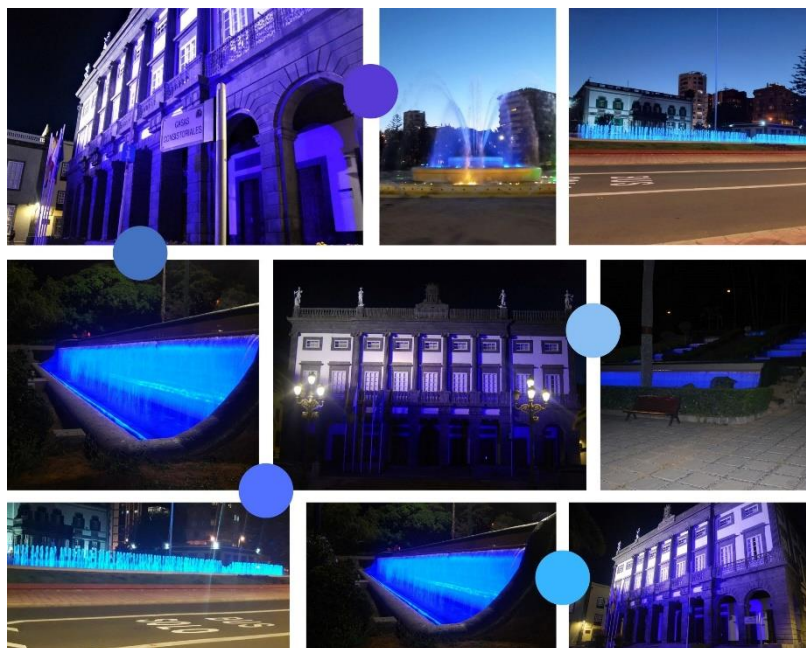
info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

➤ Día de Concienciación sobre el Complejo de Esclerosis Tuberosa.

El 15 de mayo de 2022 ha marcado el décimo día de concienciación de la Esclerosis Tuberosa y décimo aniversario de la Asociación Europea.

Por ello los edificios de diferentes ciudades vistieron iluminados de azul.



ENTREVISTA ESPECIAL



HABLAMOS DE EPILEPSIA CON EL DOCTOR GIL-NAGEL
ENTREVISTA EN EXCLUSIVA CON MOTIVO DEL
DÍA INTERNACIONAL DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA

Con motivo de una fecha tan señalada, tuvimos el honor de realizar una entrevista especial al Dr. Antonio Gil- Nagel, investigador de referencia internacional en el campo de la epilepsia, responsable de Neurología en el Hospital Ruber Internacional de Madrid.

En la entrevista “Hablamos de Epilepsia con el Dr. Gil-Nagel”, quisimos trasladar las dudas más frecuentes que recibimos de las familias para poder dar una respuesta cercana a sus inquietudes.

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

➤ Día Mundial de las Enfermedades Raras.

El 28 de febrero, como cada año, la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa se suma a las campañas de sensibilización en enfermedades raras.



➤ Día Mundial de la Epilepsia

La Asociación Española de Esclerosis Tuberosa asistió en nuestra representación al pre-estreno del documental "Episodios de una vida", que trata de contribuir a la desestigmatización de la epilepsia entre la sociedad. El evento tuvo lugar con motivo del "Día Nacional de la Epilepsia".



PRE-ESTRENO DEL DOCUMENTAL "EPISODIOS DE UNA VIDA"

EPISODIOS DE UNA VIDA

Martes, 24 de mayo de 2022
Día Nacional de la Epilepsia

18.30h
Palacio de la Prensa
(Gran Vía, 46 - Frente a la Plaza del Callao - 28013 Madrid)

Con motivo del Día Nacional de la Epilepsia, el próximo martes 24 de mayo, Ángel Planeta, con el apoyo de la Fundación Española de la Epilepsia (FEE) y la Asociación Española de Epilepsia (AEE), te invita a un evento de carácter "Episodios de una vida", con el fin de contribuir a la desestigmatización de la epilepsia entre la sociedad, donde habrán donde muchos invitados.

El evento tendrá lugar en el **Palacio de la Prensa** (Gran Vía, 46 - 28013 Madrid) a partir de las **18.30h**.

Tras una breve presentación, que será conducida por el periodista por la **Andrés Alarcón**, junto con **Andrés Alarcón**, Director de cine y miembro de la Real Academia de Ciencias de España, se dará a conocer el documental de la epilepsia, acompañado de una presentación de la película por parte de los protagonistas.

• **Andrés Alarcón**, Director del programa de Educación del Servicio de Neurología del Hospital General de Madrid.
• **Dr. Pilar García**, Neurologa y Presidenta de la Sociedad Española de Epilepsia.
• **Dr. Félix Vazquez**, Presidente de la Federación Española de Epilepsia.

También se dará a conocer el trabajo de la asociación con la presencia de **María Latorre** y **Arturo Piquero**, protagonistas del documental.

Finalizaremos el evento con un aperitivo en el interior del Palacio de la Prensa.

AGENDA DEL ACTO

18.30h - Recepción, presentación y presentación del documental, de la mano del periodista **Andrés Alarcón** y la presentación de **Andrés Alarcón**, Director de cine y miembro de la Real Academia de Ciencias de España.

19.00h - Presentación del documental "Episodios de una vida".

19.30h - Hora de debate entre expertos en forma de debate de la epilepsia de la sociedad actual.

20.00h - Cierre del acto y cena "open social".

Se ruega confirmación

Para confirmar tu asistencia por favor responde a este mail a angel@aeet.org o al teléfono **915 504 545**.

El ticket es gratuito, pero si deseas que te ayudemos a cubrir los gastos de transporte, puedes solicitarlo en el enlace.

Copyright © 2022 Ángel Planeta - AEET/Planeta

NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

- ‘La voz de las personas con cáncer’’, alianza para hacer llegar las necesidades de los pacientes oncológicos a políticos y gestores sanitarios

Participamos del grupo de trabajo y estudio de ‘La voz de las personas con cáncer’:

- Unión de 15 entidades de pacientes para reflexionar y concretar propuestas en 2022 sobre dos temas prioritarios: la humanización y la equidad en la atención sanitaria de los pacientes de cáncer.
- ‘La voz de las personas con cáncer’, analizará las necesidades transversales del paciente en los ámbitos prioritarios, a través de una encuesta a los pacientes oncológicos cuyos resultados recogerá el documento de consenso

https://es.surveymonkey.com/r/LV_CA

Alrededor de 20 millones de personas fueron diagnosticadas de cáncer en todo el mundo en 2021 según la Organización Mundial de la Salud. En las próximas dos décadas, esa cifra puede crecer hasta los 27 millones. Esta enfermedad representa la segunda causa de mortalidad en el país detrás de las causas cardiovasculares.

El número de tumores crece a causa de varios factores: el aumento de la población; el envejecimiento de la misma; la exposición a factores de riesgo como el tabaco, la obesidad o la contaminación; y el aumento de la detección precoz gracias a programas de cribado de tumores como el de mama, cuello de útero y próstata.

La crisis sanitaria provocada por el coronavirus ha reforzado la necesidad de dar voz a los pacientes, ante los agentes de interés. Ante esta situación, nace **La voz de las personas con cáncer**, un proyecto promovido por Novartis que ha facilitado una alianza de 15 asociaciones de pacientes oncohematológicos, para mejorar la concienciación de la sociedad sobre la enfermedad, un modelo de atención humanista y conseguir la igualdad en el acceso al diagnóstico y la atención sanitaria.

Con este objetivo, lanzamos una encuesta para recoger la perspectiva y experiencia de los pacientes integrados en las 15 asociaciones participantes. Los resultados se integrarán en un documento de consenso y posicionamiento del grupo sobre la **humanización y equidad**.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

➤ Desfile Solidario.

El pasado 2 de junio de 2022 tuvo lugar el primer desfile solidario organizado por TeMeCé y Reveligion, a favor de la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa.

El evento tuvo lugar en el **Invernadero del Palacio de Cristal de Arganzuela**, cedido por el **Ayuntamiento de Madrid** lo que ha hecho posible la realización de este desfile.

El mundo de la moda se ha volcado con toda su energía y ha unido fuerzas con el fin de recaudar fondos para la causa, concienciar, dar visibilidad y ayudar a las personas afectadas.

Especial agradecimiento a los diseñadores que generosamente han accedido a prestar prendas de sus colecciones para la realización de este desfile: **Agatha Ruiz de la Prada, Leandro Cano, Montenegro, Beatriz Peñalver, Isabel Sanchís, Real Studio, Marlo Studio, Reveligion y Apez Apez.**

El desfile no hubiera sido posible sin el trabajo de todos los patrocinadores: Ayuntamiento de Madrid, Wisdrom, Comunitelia, Estacada, Corcovo, Aranda Formación, Productores de Sonrisas, y la inestimable colaboración de todas las modelos de las Agencias: Sevilla de Moda, Agencia River, Coach 4 Models y Harpo escuela de maquillaje.

Niños y jóvenes afectados de Esclerosis Tuberosa compartieron pasarela con modelos profesionales para dar luz y voz a todas las familias a las que representamos. El resultado superó nuestras expectativas en asistencia y difusión en redes sociales.

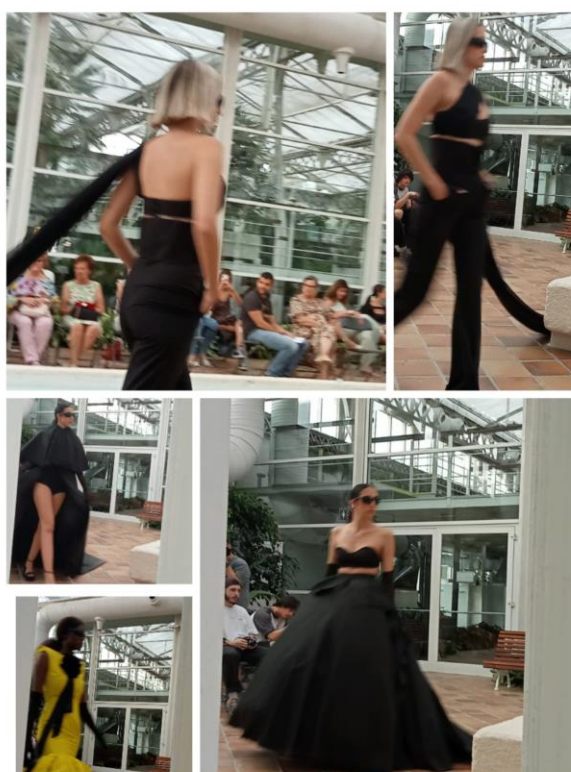
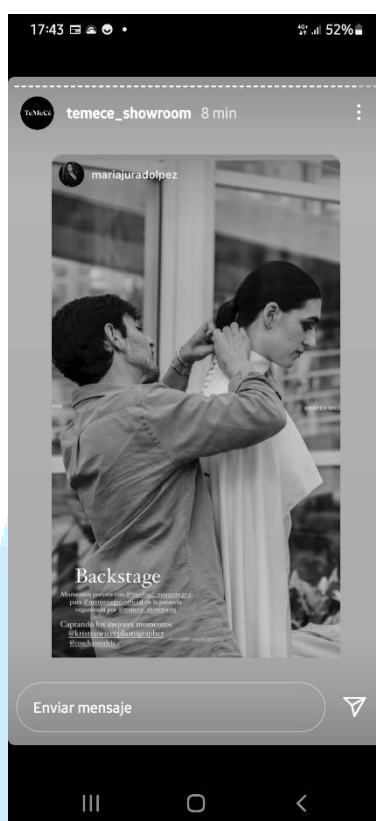


NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA



NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

➤ Otras actividades.



ALICIA EN EL
PAIS DE LAS
MARAVILLAS
-EL MUSICAL-

REPRESENTACIÓN BENÉFICA EN
ESQUINAS



NIF: G-82624750)
Inscripción Nº 587221
Registro Nacional de Asociaciones

C/ Camarena, 119
local posterior
28047 – Madrid

info@esclerosistuberosa.org
Tlf: 629485010 - 676933314
www.esclerosistuberosa.org