

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA



MEMORIA DE ACTIVIDADES 2023

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 2023 la asociación atendió 899 consultas de usuarios, sobre muy diferentes aspectos relacionados con esta patología. Se aprecia una importante feminización de las consultas atendida, de las cuales, 147 han sido realizadas por hombres y 752 por mujeres. De entre ellas, 53 consultas fueron realizadas por profesionales (ámbito sanitario, social y educativo) y 79 consultas se realizaron por la propia persona afectada y 767 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.

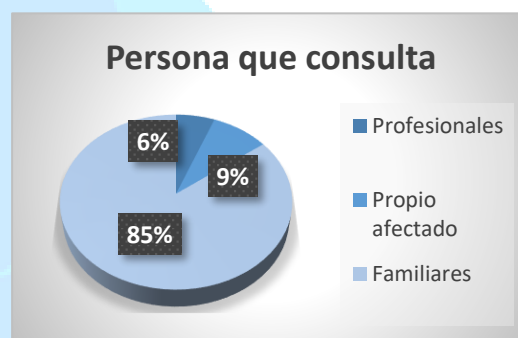
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

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.

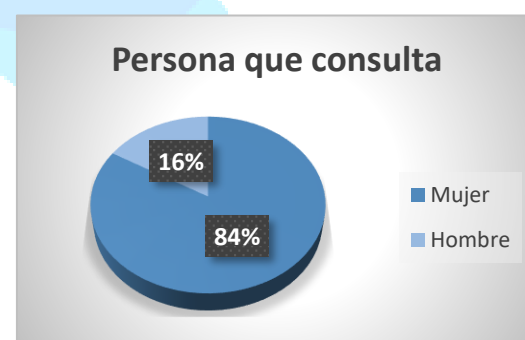
¿A quién va dirigido el servicio?

- ✓ 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 más de la mitad de las personas que han consultado con la entidad sobre algún tipo de duda o necesidad son familiares la persona afectada (85% de los casos).

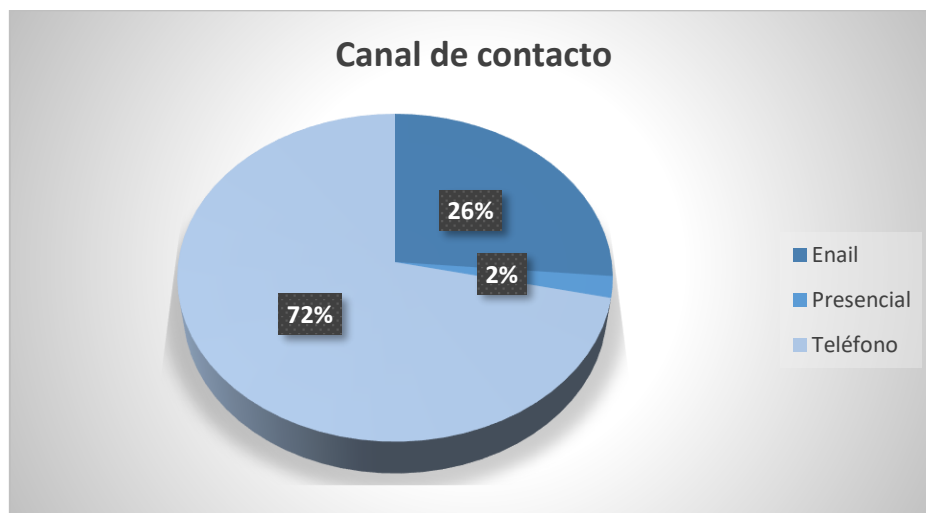


En línea con los datos anteriores, existe una feminización de las consultas al servicio de atención directa de dicha asociación, siendo fundamentalmente las mujeres (con un 84%) quienes se dirigen a este servicio para hacer consultas sobre sí mismas, sobre la enfermedad de sus hijos e hijas afectadas, familiares o incluso pacientes. En el caso de los hombres, el porcentaje se reduce al 16%.



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

El canal que utilizan con más frecuencia para comunicarse con la entidad es a través del teléfono (el 72 % de los casos). Muy de cerca, se utiliza el correo electrónico (26% 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

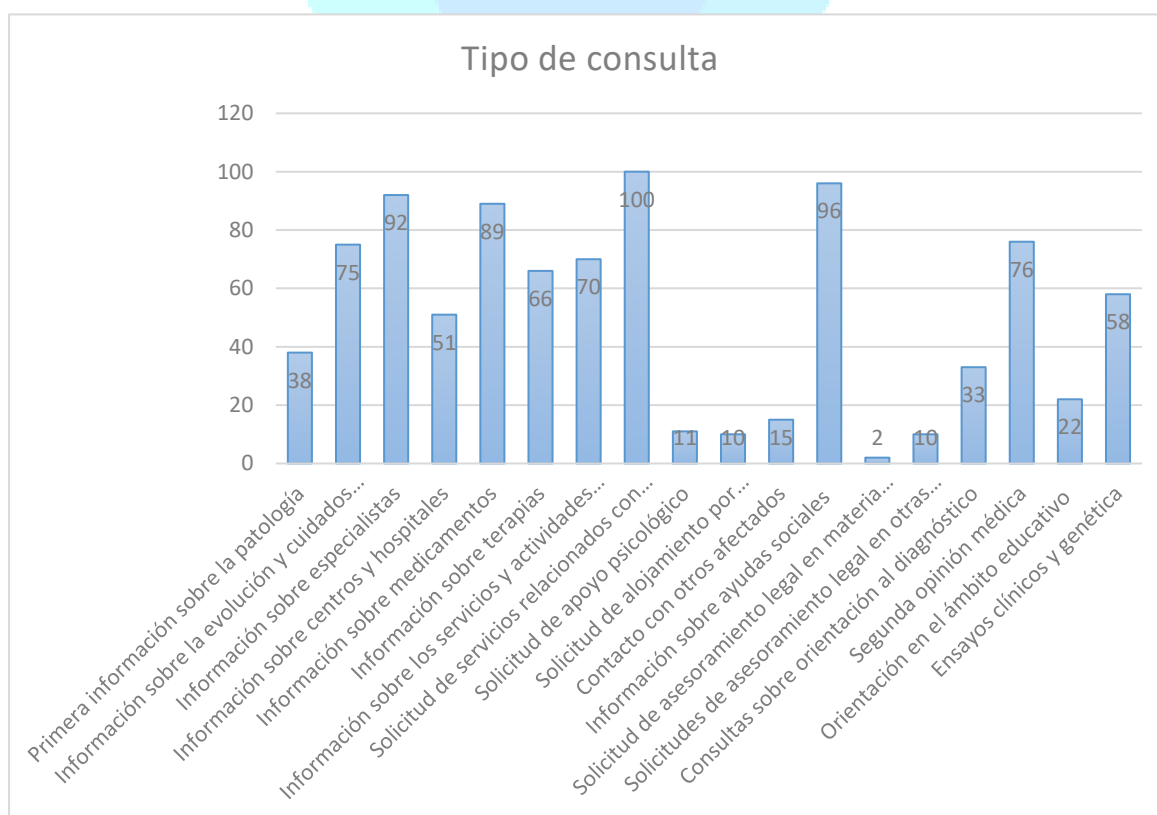
Información en sede:

- 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.



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 “IV 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 11 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.

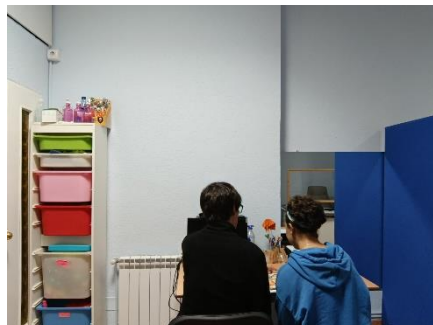
El apoyo emocional, la información y la orientación que pueden recibir de los profesionales que trabajamos en las asociaciones, del personal voluntario y de otros afectados, son fundamentales para que puedan recuperar la estabilidad y la seguridad necesarias para afrontar este proceso de cambio.

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.

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.

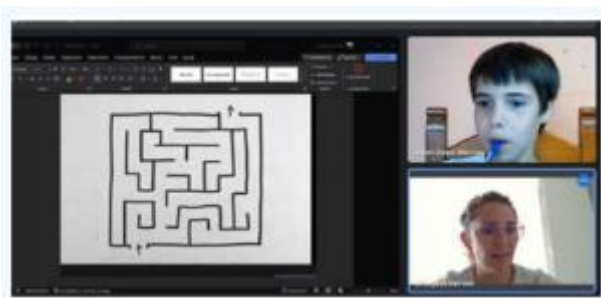
Las actividades a realizar son diversas, se hacen diariamente de lunes a viernes y cada quince días los sábados. Éstas abordan actividades de la vida cotidiana, tareas domésticas, del hogar, el manejo del dinero, coger el transporte público, hacer recorridos cortos para ampliarlos luego en el barrio, 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. PROGRAMA DE TERAPIA OCUPACIONAL.

Dirigido por Aina Isabel Gayá Barroso, terapeuta ocupacional especializada en salud mental y doctorada en psicología, el programa de terapia ocupacional incluye intervenciones terapéuticas, evaluación, establecimiento de objetivos y trabajo en red con otros profesionales. Las intervenciones, al igual que las sesiones, se realizan de forma online, según las características de cada paciente.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

El programa de terapia ocupacional incluye intervenciones terapéuticas, evaluación, establecimiento de objetivos y trabajo en red con otros profesionales (fisioterapia, nutrición, psicología, trabajo social, profesores de actividades deportivas).



La valoración inicial desde terapia ocupacional se realiza al inicio, a través de una entrevista semiestructurada, en la que se recogen datos personales (nombre, sexo y edad) y cualitativos de la situación psicosocial previa (nivel de autonomía previo, ocupaciones personales y situación laboral). La autonomía de la persona se evaluará mediante escalas estandarizadas: en las actividades básicas de la vida diaria (ABVD), el Índice de Barthel y para las actividades instrumentales (AIVD) la escala de Lawton y Brody. Se utilizará la escala de Norfolk para determinar los principales síntomas de los pacientes y la repercusión en sus actividades de la vida diaria. Finalmente, se utilizarán las escalas The Warwick-Edinburgh Mental Wellbeing Scale (WEMWBS) y SF-36 para analizar la motivación y situación psicológica de los pacientes. Una vez realizada la valoración inicial, se definirán los objetivos terapéuticos de forma consensuada con el paciente, teniendo en cuenta sus intereses y motivaciones, y se elaborará el plan de tratamiento según el modelo MOHO y los puntos principales de la AOTA (Asociación Americana de Terapia Ocupacional). Dicha primera entrevista, será adaptada y flexible en función del perfil de las personas y las necesidades requeridas.

Las intervenciones, al igual que las sesiones, se realizarán de forma online, individual o grupal, según las características de cada paciente. En relación al tiempo de intervención, semanalmente o cada diez días dirigidas por el terapeuta unos 45-50 min.

Además, se facilitará material teórico como fichas informativas o vídeos teóricos para que los pacientes puedan continuar la formación en casa y aplicar los conocimientos en su día a día.

El terapeuta ocupacional implementará todo el programa de terapia ocupacional e incluirá las siguientes intervenciones terapéuticas dentro de su marco de trabajo:

Reeducación de las actividades de la vida diaria.

Se realizarán sesiones de reeducación de ABVD con el objetivo de mejorar la autonomía de la persona. La reeducación consiste en entrenar gradualmente a los afectados en sus BADL. En primer lugar, se trabajarán tareas relacionadas con la movilidad, estimulando progresivamente la participación en actividades sencillas, como comer o arreglarse. Posteriormente se trabajará en AIVD, en sesiones de movilización funcional.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Esta reeducación se lleva a cabo en un contexto de sesiones semanales, realizando ejercicios orientados a las actividades de la vida diaria, mediante la ejecución repetitiva de la tarea y graduando la actividad según capacidad y tolerancia. Según cada paciente, cuando vaya adquiriendo la autonomía necesaria en la ABVD, se iniciarán las AIVD, un trabajo continuo de motivación y búsqueda de las actividades significativas para la persona.

Por otro lado, se trabajarán las habilidades manuales finas, la sensibilidad superficial y la funcionalidad global de las extremidades. Se realizan ejercicios orientados a tareas y tareas manipulativas que incluyen la repetición masiva de movimientos para trabajar la destreza manual, el agarre de los dedos, la fuerza, la sensibilidad y la educación para la salud.

El objetivo de la educación para la salud es ofrecer información sobre el proceso terapéutico de cada persona, en el que las personas puedan manejar sus capacidades y minimizar los riesgos asociados a las limitaciones.

Motivación y actividades significativas de la vida diaria

Durante el transcurso de la primera entrevista se recogerán intereses, objetivos y necesidades laborales para poder intervenir sobre aspectos como la motivación y la independencia laboral. Durante las sesiones individuales se utilizará un cuaderno elaborado por los pacientes denominado “Manual de Memoria para Amnésicos”, en el cual se escribirán los principales objetivos, pensamientos, ideas y proyectos listos para ser ejecutados.

La importancia del cuaderno es fundamental ya que representa un espacio en el que plasmar pensamientos e ideas sin juicio, como una forma de auto terapia. Semanalmente, los pacientes deben organizar sus días en el manual, además de explicar las actividades (realizadas y no realizadas).

En función de las demandas y necesidades de cada persona el profesional en terapia ocupacional adaptará la sesión con el fin de conseguir y mantener los objetivos propuestos por la persona intervenida (conseguir empleo, iniciar estudios, inicio de actividades deportivas, establecimientos de rutinas básicas, etc.).

Uno de los ejes centrales de este trabajo es la concepción de la persona como tal, con su realidad y su contexto.

Asesoramiento y productos de apoyo.

Se realizarán actividades de asesoramiento en aquellos pacientes que requieran productos de apoyo o estrategias compensatorias.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

De acuerdo con las competencias del profesional de terapia ocupacional, la intervención realizada se centra en las áreas física, psicológica, ocupacional y social, concibiendo a la persona como centro de intervención y como un todo.

Trabajo en red.

Tal y como se describe a lo largo del presente proyecto, no es posible realizar los objetivos propuestos sin el trabajo de otros profesionales implicados directamente en las actividades y ocupaciones significativas de las personas intervenidas.

6. 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.

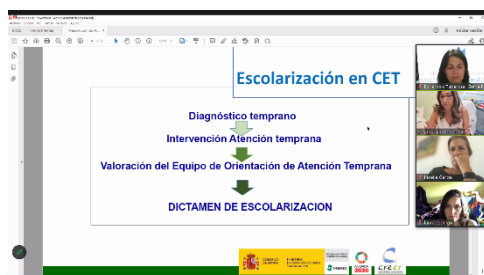
En el año 2023, 10 socios han sido derivados al Servicio de Asesoría Jurídica.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

7. TALLERES DE FAMILIAS.

Organizados, en colaboración con el CREER-IMSERSO, atendiendo a las principales demandas de información recogidas a través del SIO.

Taller “Diferentes tipos de escolarización y sus apoyos”.



Taller “Manejo de los cambios de comportamiento y agresividad”.



8. 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 Tuerous Sclerosis Complez Association.

9. 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.

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.**

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

- 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.

- 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 Votubia por 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.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

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.

- En el año 2016 se aprueba Votubia por el Ministerio para indicación para pacientes con ET con AML renal y para SEGA en pacientes con ET en dispensación Hospitalaria.
- En el año 2018 se comienzan las primeras reuniones en la Aemps, para el ensayo clínico para epilepsia refractaria en diversos Hospitales de ámbito nacional. Se realizan durante el año 2018 diversas reuniones con la Aemps y con los CEIM de los Hospitales implicados en el ensayo clínico a desarrollar en el año 2019-2021.
- En año 2021 hemos colaborado con la Clínica Universitaria de Navarra en un **NUEVO RECLUTAMIENTO PARA ENSAYO CLÍNICO CON RAPAMICINA-POMADA**. Se trata de un estudio de eficacia y seguridad con rango de dosis de la crema tópica de RAPAMICINA para el angiofibroma facial asociado con el Complejo de Esclerosis Tuberosa. Fase 2/3, multicéntrico, doble ciego, controlado con placebo, aleatorizado, de grupos paralelos, comparación de dosis-respuesta de la eficacia y seguridad de una crema tópica de rapamicina para el tratamiento de angiofibromas faciales (AF) asociados con el Complejo de esclerosis (CET) en pacientes de 6 años en adelante.

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 esclerosis tuberosa (TSC).

- A lo largo de 2023 y 2024 colaboraremos en el desarrollo del próximo Ensayo Clínico **“Tratamiento, con extracto de cannabis de espectro completo, de la epilepsia refractaria asociada a complejo Esclerosis Tuberosa (CET)”**: <https://reec.aemps.es/reec/public/detail.html>

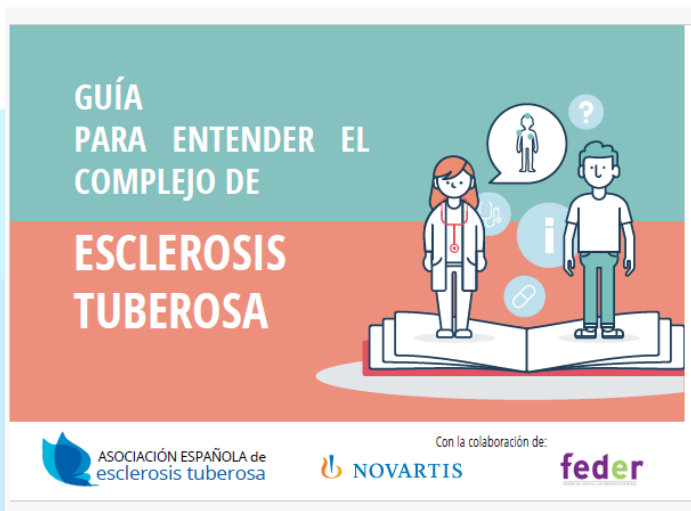
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

10. INFORMACIÓN, DIFUSIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

- **Actualización de contenidos en la “Guía para entender el Complejo de Esclerosis Tuberosa”, impresión y distribución.**

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 actualizó los criterios del CET para el diagnóstico, vigilancia y manejo publicados en 2013.

Estas actualizaciones nos han llevado a revisar la información incluida en la anterior guía, surgiendo la necesidad de modificar, publicar y difundir el contenido adaptándolo a las conclusiones del Grupo Internacional de Consenso de Esclerosis Tuberosa, sus revisiones de 2021 y Congreso de 2022.



- **Presentes en los principales encuentros profesionales:**

La difusión de la patología entre los profesionales mejora el diagnóstico y la relación médico-paciente. En 2023 hemos participado en:

- **Día Mundial de las Enfermedades Raras- 29 de febrero en el Hospital 12 de Octubre (Madrid)**



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 del Complejo de Esclerosis Tuberosa - 15 de mayo en el Hospital Sant Pau (Barcelona).** Actualización de contenidos para profesionales y estudiantes.

Acto del día mundial del Complejo Esclerosis Tuberosa

15 de mayo 2023
Aulas polivalentes - Hospital de Sant Pau de 8:50 a 14

Organizadoras:
Dra. Susana Boronat (neuropediatría, genética clínica)
Dra. Helena Izardo (dermatología)

Actualización en complejo esclerosis tuberosa (CET)

8:50 Criterios diagnósticos de CET.
Susana Boronat. Directora pediatria Hospital de Sant Pau.

9:00 Manifestaciones cardíacas en CET.
Roger Esmel. Cardiología pediátrica Hospital de Sant Pau.

9:20 Presentación de los comités de CET.
Comité de CET multidisciplinar de adultos Sant Pau-Puigvert.
Ana Matamala. Gestora de casos Fundació Puigvert.
Comité pediátrico Sant Pau.
Sara Bernal. Genetista Hospital de Sant Pau.

9:40 Manifestaciones pulmonares en CET.
Diego Castillo. Pneumología Hospital de Sant Pau.

10:00 Historias de pacientes y familias. Expectativas y necesidades.
Laila Robusté. Madre de un paciente.
Gema Pérez. Trabajadora social. Asociación de Esclerosis Tuberosa.

10:20 Manifestaciones renales en CET.
Mónica Furlano. Nefróloga Fundació Puigvert.

10:40 Manifestaciones menos conocidas en CET.
Susana Boronat. Neuropediatra, genetista clínica Hospital de Sant Pau.

11:00 Pausa

11:30 Taller práctico vídeoEEG. Tipos de crisis epilépticas.
Laila Turón. Neuropediatra.

11:50 Manifestaciones neurológicas en CET.
Asun Díaz. Neuropediatra Hospital Sant Pau.

12:10 Manifestaciones psicológicas y psiquiátricas en CET.
Eva Toboñas/Sandra Ros. Psicólogas clínicas Hospital de Sant Pau.
Jaime Martínez Valero. Psiquiatra infantil Hospital de Sant Pau.

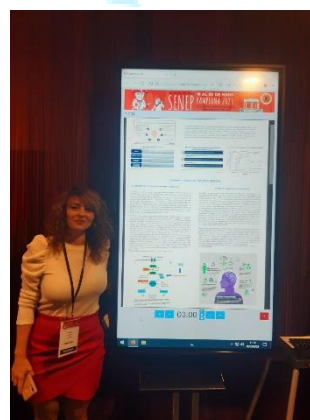
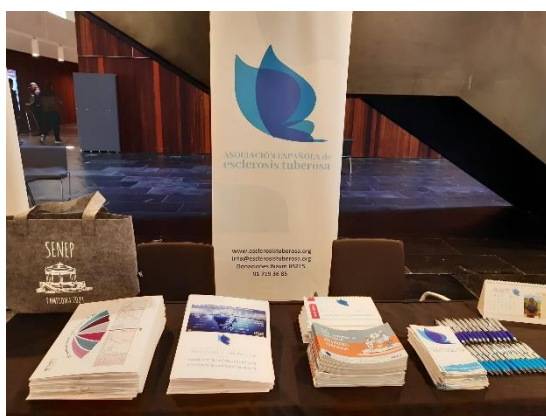
12:50 Estudios genéticos en CET.
Miriam Aza. Genética molecular Fundació Puigvert.

13:10 Consejo genético en CET. Estudios prenatales y preimplantacionales.
Clara Serra. Asesora genética Hospital de Sant Pau.

13:30 Medicina de precisión en CET. Terapias avanzadas. Ensayos clínicos.
Alba Sierra. Epileptóloga Hospital de Sant Pau.



- **Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica - 18 de mayo en Pamplona.** Información y contacto con 420 profesionales. Presentación de E-poster "El horizonte terapéutico en 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

- **Reunión Anual de la Sociedad Catalana de Pediatría- 9 y 10 de Junio en Reus (Tarragona).**



- **T.S.C Day - 11 de Noviembre en H. Sant Joan de Deu (Barcelona).**

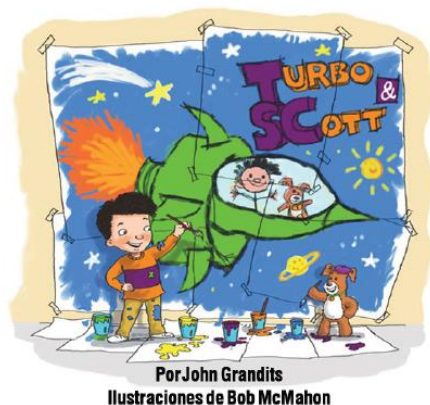


- **Colaboración con la Universidad Rey Juan Carlos.**

El neurólogo Ángel Aledo-Serrano , en colaboración con la Universidad Rey Juan Carlos, ha llevado a cabo un estudio cualitativo basado en las experiencias y necesidades de cuidado médico insatisfechas a las que las familias de niños con encefalopatías epilépticas se enfrentan. Familias de la Asociación han participado voluntariamente de este proyecto.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

- **Lectura y difusión del cuento “Turbo y Scott” por las familias de la asociación en el Día de las Enfermedades Raras.**



vivir con ET

ASOCIACIÓN NACIONAL DE
ESCLEROSIS TUBEROSA

NOVARTIS



- **Gala Solidaria - Homenaje y reconocimiento al compromiso con nuestra entidad.**

En este evento hemos querido galardonar y reconocer la labor y el compromiso con nuestra entidad de:

Por su constancia y constante implicación con la Esclerosis Tuberosa:

Dr. Antonio Gil-Nagel Rein. Profesional de la medicina e investigador de referencia internacional en el campo de la epilepsia, responsable de neurología del Hospital Ruber Internacional de Madrid.

Dra. Montserrat Morales Conejo. Coordinadora y responsable de la Unidad de Enfermedades metabólicas congénitas y otras enfermedades minoritarias del Hospital 12 de Octubre de Madrid.

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

Por su solidaridad y compromiso con nuestra entidad en el I Desfile Solidario en beneficio de la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa:

Dña. María Rodríguez. Diseñadora de Reveligion ganadora del Premio Bulevar Sur Revelación 2019 y finalista del premio *Who's On Next* de Vogue España 2021.

Dña. Silvia Sanz. Fundadora y Gerente en TeMeCé Showroom y Agencia de Comunicación y Marketing, especializado en moda española.

Por su trayectoria de colaboración y compromiso con nuestros proyectos:

Novartis España. Recoge en su nombre D. Joaquín Lizondo.

Socio honorífico:

Leandro Jiménez.



○ Gala solidaria de danza en Burgos



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

- **Carrera Solidaria en Navarrevisca.**



- **Carreras y marchas en Pontevedra**



- **Helado Solidario en Pamplona.**



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

○ Calendario Solidario.

Enero  CALENDARIO 2024

	LUNES	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES	VIERNES	SÁBADO	DOMINGO
1	1	2	3	4	5	6	7
2	8	9	10	11	12	13	14
3	15	16	17	18	19	20	21
4	22	23	24	25	26	27	28
5	29	30	31	1	2	3	4

NOTAS:



○ Camiseta solidaria diseñada por KUKUXUMUSU.



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