



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



ATENCIÓN Y SOPORTE DE ENFERMERÍA

Curso: Atención Sociosanitaria en
Enfermedades Raras

Elaborado por Cristina Gómez y Yolanda Balbás.
Enfermeras del CREER de Burgos



El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER),

Es un recurso público y estatal, dependiente del IMERSO, para la promoción de recursos en todo el territorio del Estado y con el objetivo de ayudar a mejorar la autonomía, integración y calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias.



OBJETIVOS:

- Promover en todo el territorio del Estado y a nivel internacional el desarrollo, la innovación y optimización de los recursos para las personas con E.R y la cualificación de los profesionales que trabajan con estos colectivos.
- Prestar apoyos y servicios de alta especialización que sirvan de referencia a los demás recursos del sector y facilitar información y asistencia técnica a las administraciones Públicas, Institucionales, Entidades públicas y privadas, profesionales y otras personas interesadas en la atención sociosanitaria y en la participación social de las personas con E.R y sus familias.



- Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con E.R servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidados, servicios de asesoramiento en rehabilitación, así como servicios de residencia para períodos de descanso.





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



EL CREER,

dependiente del Imserso, se configura como un centro avanzado de promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.





Todo ello con el objetivo de conseguir una **ATENCIÓN INTEGRAL Y MULTIDISCIPLINAR** a las personas con enfermedades poco frecuentes, sus familias y por supuesto a las Asociaciones y Fundaciones que les representan.

FEDER, ASOCIACIONES DE PACIENTES, FUNDACIONES....





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



ORGANIGRAMA

DIRECTOR GERENTE

AREA TÉCNICA I

Responsable Área
Educativa Social

ÁREA SOCIOSANITARIA

Responsable Área
Médico
Enfermeras
OAE
Psicóloga
Trabajadora Social
Logopeda
Fisioterapeutas
T. Ocupacionales
Pedagoga
Maestra

ÁREA TÉCNICA II

Responsable Área
Documentalista

ENFERMEDAD RARA O POCO FRECUENTE:

Es aquella que afecta a 1 persona de cada 2.000 o a 5 de cada 10.000 habitantes.

Se han descubierto de seis a siete mil enfermedades.

Son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad.





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

En las ER o poco frecuentes son necesarias unas pautas claras de actuación y es necesaria una formación por parte del profesional de Enfermería.





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Diferencia respecto a las enfermedades conocidas o comunes:

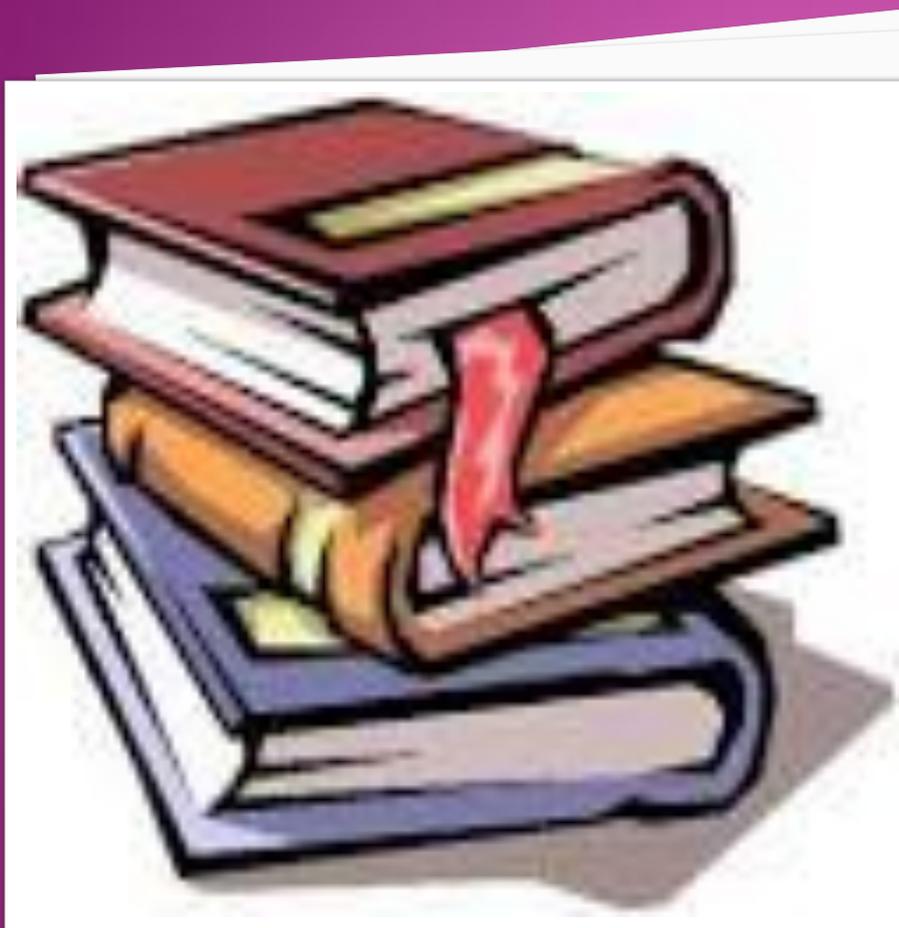
1. La mayoría son genéticas
2. Falta de acceso a un diagnóstico certero, falta de protocolos de actuación, de información sobre la enfermedad e investigación.
3. No hay cura efectiva, habitualmente son crónicas y progresivas.
4. Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento.

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS



Según La UE en el Reglamento (CE)nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999, (DOUE L 18 de 22 enero del 2000), sobre medicamentos huérfanos, define las características que debe tener un fármaco para ser declarado “medicamento huérfano”:

- ◉ Aquel que se destine a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar una enfermedad que afecte a menos de cinco personas por cada diez mil en la comunidad.
- ◉ Aquel que se destine al tratamiento de una enfermedad grave, o que produzca incapacidad, y cuya comercialización resulte poco probable sin medidas de estímulo, aunque sus beneficios sean significativas para los afectados por la enfermedad que se trate.



INTERVENCIÓN Y PROGRAMAS

SAMER

ACOGER

NACER

AUTOCUIDADOS

RESPIRO FAMILIAR

ENCUENTROS

COOPERACIÓN ONG

PROMOCIÓN DE LA

INVESTIGACIÓN

FORMACIÓN

RELACIONES INSTITUCIONALES



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

PROGRAMA SAMER

Servicio de Atención Multidisciplinar de ER

- ◉ Pensado para los afectados con E.R y sus familias que residan en el entorno y que no precisan alojamiento en el Centro.
- ◉ Presta atención diurna y temporal con programas de intervención adecuados a las necesidades del usuario y a su situación socio-familiar.
- ◉ Intervenciones: Rehabilitación, entrenamiento en ABVD, readaptación al entorno familiar, educativas, educación para la salud, etc.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

PROGRAMA ACOGER

DIRIGIDO A:



- ◉ Persona afectada por una ER y familia, que tengan su lugar de residencia habitual fuera de Burgos que soliciten ser valoradas ,recibir atención directa por el equipo multiprofesional y/ o recibir asesoramiento e información.
- ◉ Profesionales vinculados a las ER que tengan su lugar de residencia habitual, fuera de Burgos y que la estancia en el Centro, facilite su participación en cualquier evento relacionado con ER y con su desarrollo profesional.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

PROGRAMA NACER



Colaboración con la Unidad de Neonatología del Complejo Asistencial Universitario de Burgos (CAUB) que atiende a recién nacidos con diagnóstico cierto o de sospecha de una E.R procedentes de localidades alejadas de Burgos: Aranda de Duero, Miranda de Ebro, Soria, Palencia, León, etc.

Alojamiento a madres y padres.

Servicio de Orientación y Asesoramiento sobre recursos sociosanitarios disponibles.

Formación y entrenamiento en los cuidados especiales necesarios para atender al recién nacido.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

PROGRAMA AUTOCUIDADOS

Ofrece formación a afectados de ER y cuidadoras/es.

- ◉ El objetivo es dotar de herramientas, conocimientos y técnicas de autocuidado para la mejora de la calidad de vida y la promoción de la autonomía.
- ◉ Se desarrolla a lo largo de 30 horas y está compuesto por diversos talleres multidisciplinares.





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



creer

Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

RESPIRO FAMILIAR



Ofrece estancias temporales en régimen residencial de doce días de duración, con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado a personas dependientes afectadas por ER, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar la calidad de vida.

ENCUENTROS



Programas en los que las familias, cuidadores y personas con una ER, reciben una atención específica del Equipo Multidisciplinar, desde un enfoque sociosanitario.

Se desarrolla mediante estancias breves en el Centro, para familias con sus hijos, afectados y no afectados por una ER, donde pueden encontrarse familias y personas con situaciones similares e intercambiar experiencias.



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD



SECRETARÍA DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias

ENCUENTROS 2014



Grupo de Enfermedades Raras o poco frecuentes de Navarra



Fundación Síndrome 5P-



Osteogénesis imperfecta



Asociación Galega de Ataxias



Asociación Navarra de Esclerosis Múltiple



ASOCIACIÓN EUROPEA CONTRA LAS ELASTOEROPATÍAS



Asociación de esofagia vesical



Asociación de enfermedades raras y poco frecuentes de la Región de Murcia



Asociación Nacional Arnold Chiari



SÍNDROME DE WEST



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA ESCLERODERMIA



AELAM



AEP



E.H.



ASOCIACIÓN VALLISOLETANA Y VALENTINA DE HEMOFILIA



Chy.S.P.A.



LN

COLABORACIONES

- ◉ Estudio de Apnea del sueño en afectados de Arnold Chiari.
- ◉ Estudio Nutricional en Corea de Huntington
- ◉ Biobanco Nacional de ER (BIONER)
- ◉ FSFE (Farmacéuticos sin Fronteras de España)



INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA

- ◉ Función Asistencial
- ◉ Función Docente
- ◉ Función Administrativa
- ◉ Función Investigadora





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



FUNCIÓN ASISTENCIAL

- ◉ Ficha Sanitaria
- ◉ Valoración de necesidades
- ◉ Captación de participantes en Biobanco y Registro Nacional de ER
- ◉ Planificación y Prestación de cuidados



PROGRAMAS: Intervención de Enfermería en todos los programas (SAMER, ACOGER, Encuentros, ...)

FUNCIÓN DOCENTE

Impartimos Formación:

1. Charlas de Educación Sanitaria
2. Talleres personalizados
3. Orientación y Asesoramiento a otros profesionales (sanitarios, cuidadores, etc.)
4. Instrucción y formación a familiares y cuidadores externos



FUNCIÓN ADMINISTRATIVA

- ◉ Elaboración ficha sanitaria y Planificación de cuidados de enfermería.
- ◉ Registro de las actividades realizadas dentro de los Programas del Centro.
- ◉ Supervisión de la documentación requerida por el Centro a todos los usuarios que participan en cualquiera de los Programas.
- ◉ Gestión y Tramitación de la documentación del Registro Nacional de ER y del Biobanco Nacional de ER
- ◉ EVE (Entrevista de Valoración de Enfermería)
- ◉ Agenda SAMER
- ◉ Gestión de residuos
- ◉ Revisión periódica de caducidades y disponibilidad
- ◉ Reposición de material sanitario
- ◉ Archivado de la documentación generada en sus expedientes

FUNCIÓN INVESTIGADORA

Colaboración con el IIER (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras):

- ◉ Registro Nacional de ER
- ◉ Biobanco Nacional de ER

INTERVENCION DE ENFERMERIA

EB (Epidermolisis Bullosa): Grupo de enfermedades hereditarias, poco frecuentes (2/100.000 personas). También conocida como “Piel de Mariposa”.

Rasgo característico: Extrema fragilidad de la piel y formación de ampollas tanto en la piel como mucosas.

Tipos:

EBS: Afecta a la capa basal.

EBJ: Membrana basal y lámina lúcida

EBD: Debajo de la membrana basal.





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Manifestaciones clínicas: Dependerán en gran medida del subtipo de EB, además de la calidad de los cuidados y una buena prevención de las posibles complicaciones.

© CUTÁNEAS:

- Lesiones primarias: vesículas, ampollas, heridas, ausencia ungueal, hiperqueratosis palmoplantar, etc.
- Lesiones secundarias: atrofia, cicatrices, pigmentación anormal, fusiones o sinequias digitales y contracturas. Dolor, prurito.
- Carcinoma en EB





- **EXTRACUTÁNEAS:**

Oftalmológicas: conjuntivitis, erosiones en la córnea, etc.

Oro-faríngeas: erosiones y ampollas en mucosa oral y paladar. Microstomía, anquiloglosia, etc.

GASTROINTESTINALES: atresia pilórica, disfagia, estenosis esofágica, reflujo gastro esofágico, malnutrición, etc.

MUSCULO-ESQUELÉTICAS: pseudosindactilia, mano en mitón, retracciones de las articulaciones, osteoporosis.

Otras menos frecuentes: renales, cardiacas, otorrinolaringológicas

COMPLICACIONES PSICOLÓGICAS Y SOCIALES



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



- ◉ La enfermera debe de conocer la EB y sus complicaciones.
- ◉ Los cuidados diarios en EB consisten en el cuidado de las lesiones cutáneas, en hacer frente a los síntomas y en proteger la piel, la mucosa oral y gastro intestinal.
- ◉ La duración media de las curas es entre 2 y 4 horas, en la mayoría de los casos son realizadas por las madres de los afectados.
- ◉ La persona que asuma la prestación de los cuidados debe tener conocimientos específicos, porque una inadecuada actuación podría provocar daños irreversibles .
- ◉ El objetivo es mejorar la calidad de vida de los afectados por EB: apoyando en los cuidados diarios, asesoramiento en productos de cura, detección de necesidades, formación de los padres



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



CURA DE EB

Michael

dealing with EB
{a nightly bandage change}

"not all days are this bad,
but this is a typical bad day." -Heather (Michael's mom)

INTERVENCION DE ENFERMERIA

ELA, (Esclerosis Lateral Amiotrofia): En total entre 3 y 8 personas de cada 100.000 padecen esclerosis lateral amiotrófica. Por cada 100.000 habitantes cada año se registran hasta 2 nuevos casos.

Rasgo característico: Es una enfermedad neurológica progresiva debida a una degeneración de las motoneuronas superiores e inferiores, ambas encargadas de controlar los movimientos voluntarios, produciendo como resultado una debilidad muscular característica.

Tipos:

ESPORÁDICA: De aparición aislada

FAMILIAR: Con mayor frecuencia dentro de una misma familia

TERRITORIAL O ENDÉMICA: Limitada a una determinada zona

Manifestaciones clínicas:

- ◉ Parálisis de los músculos faciales, la cara se torna inexpresiva y rígida. Los signos de parálisis en la musculatura de los labios, lengua, paladar y laringe son disfagia y trastornos del habla.
- ◉ Más adelante la ELA compromete todos los grupos musculares, incluyendo los músculos respiratorios, lo que provoca disnea.
- ◉ No provoca **dolor** hasta que existe una **atrofia muscular** considerable, ya que esta causa una sobrecarga del sistema osteoarticular. Además de la parálisis de los músculos, en muchos casos aparecen **espasmos musculares** inusualmente frecuentes y dolorosos (por ejemplo en las pantorrillas, pero también en grupos musculares no habituales como los músculos flexores de los dedos).

- Otro síntoma característico de esta enfermedad es la aparición de risa o llanto a un volumen excesivo o con una duración prolongada en relación con el sentimiento que los origina, y que los pacientes no son capaces de evitar de manera voluntaria. La percepción, consciencia y capacidades intelectuales de los pacientes suelen mantenerse intactas a lo largo de la evolución de la enfermedad. Sin embargo, algunas personas con esclerosis lateral amiotrófica (aproximadamente el 5%) desarrollan síntomas claros de una **demenia**.



También es conocida como la enfermedad de Lou Gehrig o de Stephen Hawking en Estados Unidos y en Francia conocida como la enfermedad de Charcot.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

CUIDADOS:

- Respiración
- Alimentación
- Eliminación
- Aseo Personal
- Actividad y Ejercicio
- Comunicación
- Sueño y Descanso
- Aspectos Emocionales
- Relaciones Sociales y Familiares



Respiración:

Problemas:

- Acortamiento de la respiración
- Respiraciones profundas
- Fatiga
- Dificultad para toser
- Insuficiencia respiratoria

Cuidados:

- Drenaje Postural
- Percusión



- * Ventilación Mecánica: Soporte de Presión / Soporte Volumétrico
- Acceso a la Vía Aérea: NO invasora, mascarilla nasal
- INVASORA: Traqueostomía

Alimentación:

Problemas:

Pérdida de peso y malnutrición que aumentarán fatiga y cansancio

Posible deshidratación: por disminución ingesta de líquidos

Déficit de vitaminas

Estreñimiento

Estrés oxidativo

Presencia excesiva de saliva en la boca o sialorrea, se produce babeo y atragantamiento

Disfagia

Cuidados:

Dieta variada: fibra, proteínas

Consistencia y textura de la comida

Aporte adecuado de líquidos



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Alimentación:

Cuidados:

No permanecer solo

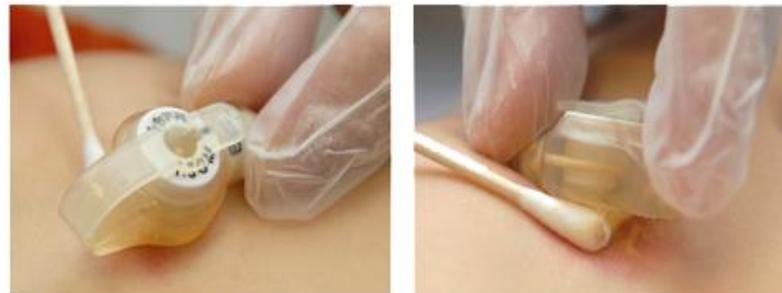
No ingerir comidas o bebidas tumbado

Buena higiene bucal

NUTRICIÓN ENTERAL:

*SNG

*PEG





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Eliminación:

Problemas:

Estreñimiento

Incontinencia funcional de heces

Incontinencia urinaria

Cuidados:

Adquirir un horario fijo. Aprovechar cuando la motilidad intestinal es mayor (reflejo gastrocólico)

Beber líquidos

Dieta rica en fibra y alimentos que contengan residuos

Descartar la existencia de fecaloma

Pañales absorbentes

Sondaje vesical/ colector

Prevención UPP



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

Aseo personal:

Problemas:

Cansancio general, fatiga
Deterioro en la coordinación
Alteración del equilibrio
Dificultad para caminar
Inmovilidad

Cuidados:

Ejercicios para mantener:

- Fuerza
- Coordinación
- Equilibrio
- Mejorar la deambulación



MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Comunicación:

Problemas:

Disfonía
Habla nasal
Disartria
Anartria

Cuidados:

Utilizar frases cortas
Hablar despacio
Aprender ritmo de respiración y pausas adecuado
Usar lápiz y papel siempre que sea posible
Mantener actitud tranquila y relajada a la hora de hablar
(ambiente silencioso)
No beber ni comer mientras habla. Riesgo de aspiración.



MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Sueño y Descanso:

Problemas:

Debilidad muscular

Inmovilidad

Calambres

Espasticidad muscular

Dolor

Sialorrea

Ortopnea

Cuidados:

Dormir lo necesario

Cena ligera

Evitar contracciones que produce el estómago vacío

Baño relajante/ masaje

Vaciar intestino y vejiga

Cuidado del entorno: luz, temperatura y ruidos



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Descanso y sueño:

Cuidados:

Adoptar postura cómoda

Evitar rozamientos posturales

Conocer las causas que alteran el patrón del sueño:

- Sialorrea
 - Ortopnea
 - Alteración emocional, etc.
- * CONSULTAR CON ESPECIALISTA





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Aspectos Emocionales:

Problemas:

Negación de la enfermedad

Aceptación

* Estrés: Ansiedad y Depresión

Cuidados:

Médico: control ,evolución de la enfermedad y tratamiento de los síntomas.

Enfermera y otros profesionales (terapeutas ocupacionales, psicólogos, fisioterapeutas, etc.), enseñarán pautas de cuidados y ayudarán a potenciar el mayor grado de independencia posible.

Buscar ayuda externa (asociaciones, grupos de apoyo, etc.)



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

Relaciones Sociales y Familiares:

Problemas:

Impacto emocional

Pérdida de autonomía

Familia: afrontar cambios y alteraciones en el núcleo familiar

Alteración vida social y laboral

Cuidados:

Mantener clima cordial y cálido

Entender y compartir las preocupaciones e inquietudes

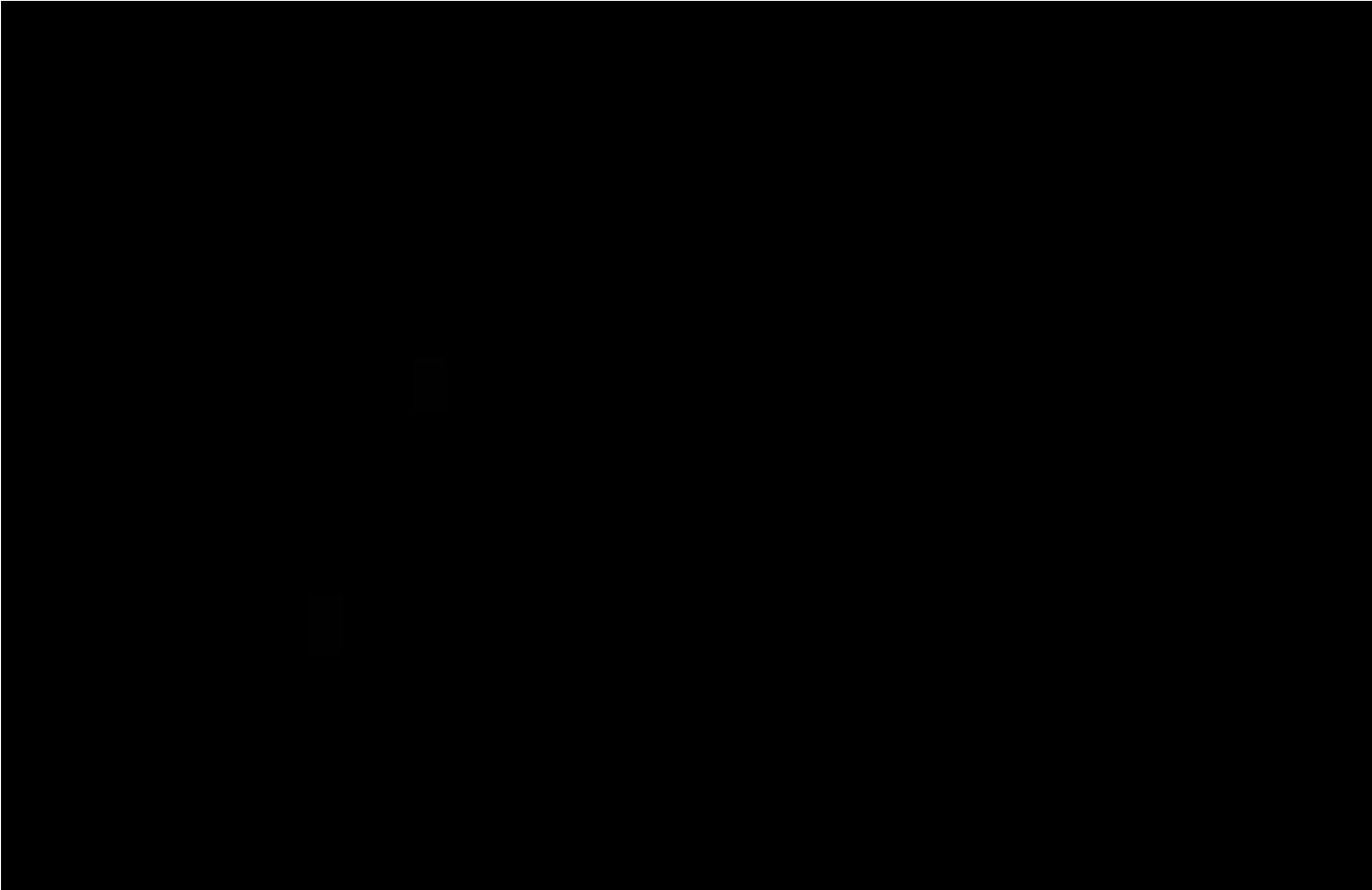
Seguir participando en las decisiones personales y familiares

Adaptar nuevos roles familiares

Adecuada comunicación con la pareja

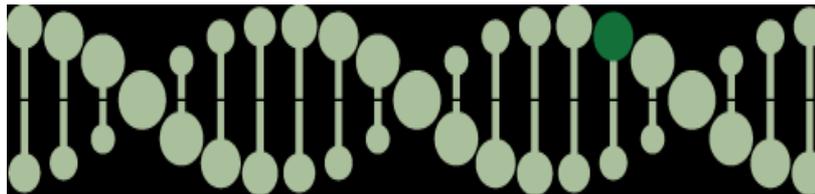
Ayuda de los profesionales

4000 GRITOS



INTERVENCION DE ENFERMERIA

PHELAN McDERMID: Enfermedad causada en la mayoría de casos por la pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22. La ausencia de este gen implica un retraso en el desarrollo de múltiples áreas, sobre todo en la capacidad de hablar.



Rasgos característicos:

Cada caso es diferente en función de la cantidad de código genético perdido.

- Discapacidad intelectual de diversos grados
- Trastornos del desarrollo, crecimiento normal o acelerado:

Manos grandes y carnosas

Uñas de los pies displásicas

Pestañas largas

Percepción del dolor reducida

Movimientos bucales frecuentes

- Ausencia o retraso del habla
- Síntomas de autismo o Trastorno del Espectro Autista



Problemas Médicos:

Quistes aracnoides

Disfagia a líquidos

Diarrea crónica

Retrasos en el desarrollo

Reflujo gastroesofágico

Crecimiento anormal

Hipotonía

Linfedema

Regulación de la temperatura corporal anormal

Otitis media recurrente

Reflujo vesicoureteral

Ptosis, estrabismo y problemas de visión.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias

CUIDADOS:

Terapia Física:

Masaje infantil
Psicomotricidad
Hidroterapia/natación
Equinoterapia
Terapia con delfines

Terapia del Lenguaje:

Logopeda
Lenguaje de signos
Sistema PECS

CUIDADOS de ENFERMERÍA:

Dirigidos a prevenir y/o paliar las alteraciones (disfagia a líquidos, diarrea crónica, reflujo gastroesofágico, etc.), contribuyendo a mantener el bienestar del afectado y a mejorar la calidad de vida y constituyendo un soporte importante para los cuidadores.



Bibliografía:

Carta de servicios del CREER Burgos

Memoria del CREER 2011

Guía de Apoyo Psicológico para ER. 1ª Edición: Mayo 2009 , Feder: Sevilla Febrero 2009.SE 2729-2009

Reglamento (CE) nº141/2000 del Parlamento Europeo y del consejo de 16 diciembre de 1999 (DOUE L18 de 22 enero del 2000)

Vídeos: DEBRA y ELA (FUNDELA)

Taller EB, GNEAUPP 2012

Artículos: DEBRA www.debra.es

Principios de neumología Adams y Víctor. Allan H. Ropper, Robert H.Brown, 8ª Ed 2007; McGraw- Hill

Medicina de Familia, Principios y práctica: Robert B.Taylor; 2006

Manual de cuidados en ELA: FUNDELA (fundación Española para el fomento de la Investigación de la ELA; <http://www.fundela.info>)

Web: Onmeda.es

Web: www.22q13.org.es/

Abahussein AA,al-Zayir AA, Mostafa WZ,Okoro AN (1992) Recessive dystrophic epidermolysis bullosa treated with phenytoin.Int J Dermatol 31:730-732



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



Centro de Referencia Estatal para la atención a las
personas con enfermedades raras y sus familias



**MUCHAS
GRACIAS**