

NÚMERO 7 · JULIO 2017

# PASO a PASO

## REVISTA

ASOCIACIÓN DE ESCLERODERMIA CASTELLÓN



[www.esclerodermia-adec.org](http://www.esclerodermia-adec.org)

[info@esclerodermia-adec.org](mailto:info@esclerodermia-adec.org)

## PASO A PASO

Revista de la Asociación de Esclerodermia Castellón

Edita:

ADEC

Consejo editorial

Juan Carlos González

Imagen y diseño:

Julio García Robles

Imprime:

Sichet, SL· 964 532730

### ADEC

G-12500534

Antiguo Cuartel Tetuán

C/ Cuadra Tercera S/N

12004 Castellón

964 250048

630 579866

635 985342

Asociación de Utilidad Pública

### JUNTA DIRECTIVA

Presidente:

Juan Carlos González Coll

Vicepresidente:

Susana Llorens Guinot

Secretario:

M<sup>a</sup> Carmen Dueñas Sanz

Tesorero:

Adolfo Adell Ramia

Vocales:

Gloria Aviñó Pascual

Ángeles Catalán Paterna

M<sup>a</sup> Dolores Gil Gea

Manuel Giménez Martínez

Rosario Guerrero Abad

M<sup>a</sup> Pilar Hernando Lucas

Encarna Sanchez Blanco



### SUMARIO

- 3** Editorial
- 4** S.M. la Reina, doña Letizia
- 6** Visita de S.M. la Reina a la sede de FEDER
- 7** La vida como un ensayo, de Rosario Conejero.
- 8** Las esclerodermias II: Esclerosis Sistémica y III. Síndromes afines esclerodermiformes.
- 24** Día Mundial Esclerodermia 2017
- 26** El papel de las enfermedades raras.....
- 28** Recursos a los que se tiene derecho por ley
- 30** Empatía, de Angela Cruz
- 31** Voluntades Anticipadas, de Ima mestre



ADEC no comparte necesariamente las opiniones vertidas en los artículos, que son criterio y responsabilidad de sus autores y firmantes.



## EDITORIAL

Una vez más nos encontramos en nuestra revista **Paso a Paso**, que pretende ser una ventana a través de la cual la sociedad pueda ver iniciativas y noticias del ámbito de la salud, entre otras. Estos últimos años hemos avanzado bastante, pero no lo suficiente. Faltan más políticas de sensibilización por la esclerodermia y las enfermedades poco frecuentes o minoritarias.

Con **Paso a Paso** tenemos la posibilidad de explicar en primera persona las necesidades, dificultades y problemática general que nos afecta. Afrontar la enfermedad no se trata de dar recetas que puedan servir a cada persona por igual, pues las enfermedades son diferentes y las personas también. La enfermedad se pueden definir, pero en cada persona se manifiesta de forma distinta, no se puede generalizar la misma en cada persona. El optimismo es un instrumento facilitador para que salgamos adelante ante la adversidad, mantener actitud positiva. Tenemos que valorar lo importante que son las pequeñas cosas, buscar los grandes logros, como es la felicidad; debemos disfrutar el presente, darnos cuenta de que tenemos una capacidad enorme de vivir que desconocemos. Conseguir convivir con la enfermedad, es la clave.

Es necesario insistir en los gobiernos de Europa, mucho más en España, y aprovecho nuestra revista para insistir en la petición de la Federación Española de Enfermedades Raras “La investigación es nuestra esperanza”. **ADEC** siempre está con la mirada puesta en las personas a las que atiende la asociación, para que reciban ayuda y apoyo. Esperamos que este número sea de vuestro interés y les emplazamos para la próxima edición.

Un abrazo de vuestro amigo

**Juan Carlos González Coll · Presidente de ADEC**



## Visita de S.M. La Reina, doña **LETIZIA**

### **ACTO OFICIAL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS SM LA REINA DOÑA LETIZIA**

Museo del Prado 2-3-2017

**Buenos días y gracias un año más, y van nueve, por contar conmigo para dirigir la atención hacia tres millones de personas y sus familias. Tres millones de personas que tienen una enfermedad poco frecuente, aquí en España.**

Todos estos años, tratando de estar siempre a vuestro lado para dar visibilidad a vuestra labor a través del apoyo institucional, he comprobado cómo trabajáis en todas las asociaciones y entidades que formáis parte de Feder. También he visto cómo llamáis a todas las puertas posibles en las administraciones y cómo buscáis el modo de involucrar a todos los agentes sociales en una causa que es la de todos. He visto muchas veces el empeño implacable y sereno, imperturbable, casi siempre, que mantenéis siempre a punto para conseguir que cada persona que padece una enfermedad rara, que cada familia, tenga una vida algo mejor, más digna, más fácil. Es lógico admiraros por eso. Es, si me apuráis, lo natural. Pero debemos ir más allá de la admiración. Y por eso estamos hoy aquí.

La asistencia y la atención son importantes. Pero solo hay una manera de generar esperanza y, de ese modo, dotar de fuerza vuestra lucha que, insisto, es nuestra también: la investigación científica. Lo habéis dicho una y mil veces. Lo hemos escuchado todos y seguiremos insistiendo para que lo recojan los medios de comunicación. Es importante que cada ciudadano de este país asuma que la investigación científica es el camino del progreso y del avance, que la investigación científica es el recorrido necesario de toda sociedad que pretenda ser mejor, más justa y más solidaria. La responsabilidad es de todos. Y dar prioridad a la investigación, hacerlo como país con una sola voz, porque nos lo merecemos. Porque tenemos científicos brillantes y porque somos un país que debe seguir aportando a la ciencia mundial.

Sigamos insistiendo. Sé que vosotros no os vais a rendir. Ojalá vuestro empeño constante y sostenido en aliviar los síntomas de tantos síndromes, en dar más calidad de vida a quienes padecéis una enfermedad rara, obtenga pronto resultado y que, además, se abra esa ventana al conocimiento que supone la ciencia y que es imprescindible para que todos mantengamos la esperanza.

Quiero recordaros una cosa que sucedió ayer en Ávila. Estaba en el Congreso de Mujer y Discapacidad -muy interesante, muy útil- y se acercó una mujer, una madre que ya nos hemos visto más veces y que tiene un hijo con una discapacidad. Me dijo: *“Majestad, mi hijo se muere, mi hijo se está muriendo, hay un medicamento que no llega y se está muriendo, así que probablemente usted se irá y mi vida va a seguir”*, como a muchas personas que están aquí. *“Pero Majestad, aunque mi hijo se vaya, le ruego que insista en este mensaje porque es muy importante”*. Así por eso estoy hoy aquí, porque necesitamos volcarnos en la investigación científica, necesitamos potenciarla, mejorarla... Gracias.





## REUNIÓN CON LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)

**12 de enero 2017. Sede central de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en la Calle Doctor Castelo, 49, 1ª planta (Madrid).**

S.M. la Reina doña Letizia asistía a la reunión de trabajo, con la junta directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con el objetivo de conocer los logros de la organización durante 2016 y sus próximas líneas de actuación en materia de investigación, cohesión asociativa y coordinación internacional. Este encuentro se enmarca dentro de los que Su Majestad celebra con carácter anual.

Le fueron presentados los logros, los ejes transversales en los que trabajan conjuntamente un total de 334 asociaciones de pacientes con enfermedades raras, y las metas alcanzadas por la Federación en los últimos cuatro años, así como las acciones y proyectos a llevar a cabo, y de

los principales hitos para 2017. FEDER y su fundación continuarán defendiendo la coordinación como fórmula para impulsar la investigación en enfermedades poco frecuentes.

Los temas fueron presentados por Juan Carrión, presidente de FEDER, y por Alba Ancochea, directora. A medida que la reunión iba fluyendo, el resto de asistentes a la misma fueron interviniendo.

Juan Carlos González Coll, presidente de ADEC y delegado de FEDER en la Comunidad Valenciana, informó a S.M. la Reina doña Letizia sobre el IV Congreso Educativo Internacional que se celebrará bajo el lema “**Construyendo redes, consolidando proyectos, hacia una sociedad inclusiva**”, organizado por FEDER y la Universidad CEU Cardenal Herrera. Previsto para el 27 de abril 2017, S.M. aceptó la invitación con su asistencia.



Es de resaltar la cercanía, confianza, franqueza y familiaridad que S.M. la Reina transmitía a los presentes durante toda la reunión de trabajo. Aportó datos sobre temas de investigación en otros países de la C.E. con gran efusión y claridad.

Desde el 2009, Su Majestad la Reina colabora activamente con FEDER, prestando su apoyo a los afectados a través de audiencias públicas y privadas y su asistencia a actividades que fomentan el conocimiento de la enfermedad y ponen de relieve la importancia fundamental de la investigación.

ROSARIO CONEJERO

## LA VIDA COMO UN ENSAYO...

*Las dificultades preparan a las personas comunes para destinos extraordinarios. C.S. Lewis*



Así ha sido mi vida, desde que me diagnosticaron esclerodermia morfea y los médicos me ponían mala cara cuando les decía que quería ser madre. El diagnóstico me ha servido para crecerme como persona.

El cielo me bendijo con dos hijos preciosos. Uno rubio de ojos azules que tiene 11 años, y otro moreno con 6 años. A menudo tengo la sensación que mi diagnóstico de enfermedad rara, el periplo de consultas y el cambio que eso supuso en mí, en mi carácter y forma de ver la vida, solo fue un ensayo. Mi hijo mayor dejó de hablar a los 2 años. Progresivamente su comportamiento cambió y a los 3 y medio nos dijeron: compatible con Trastorno de Espectro Autista.

La esclerodermia afortunadamente me curtió como persona, y me ha ayudado de forma muy significativa a pelear. No soy una barbie, soy una guerrera y peleo cada día con la incomprensión del trastorno que mi hijo padece. Soy feliz, porque decidí que ni mis enfermedades raras, ni el trastorno de mi hijo Marcos me iba a condicionar, ni a robar los momentos buenos que a menudo paso con mi familia.

En la medida de mis posibilidades, bailo, canto y me divierto. Nos vamos de viaje y salimos a hacer senderismo como cuando nos conocimos mi marido y yo. Y os puedo decir que a mis 43 años he superado dificultades inimaginables para mí a los 20. Que soy mejor persona, más humana y sensible.

Salid del caparazón y disfrutad, pues estamos en esta vida. Besos.

# LA ESCLERODERMIA

## II. ESCLEROSIS SISTÉMICA Y III. SÍNDROMES AFINES ESCLERODERMIFORMES

FRANCISCO JAVIER VÁZQUEZ DOVAL

Doctor en Medicina y Cirugía, especialista en Dermatología Médico-Quirúrgica y Venerología.  
Director de DERMACLINIC (Clínica Dermatológica Médico-Quirúrgica, Logroño).



Esclerodermia significa etimológicamente endurecimiento cutáneo. Aunque este término solo hace referencia a un trastorno de la piel, durante mucho tiempo se ha utilizado para designar un grupo heterogéneo de procesos en los que la afectación cutánea puede acompañarse o no de alteraciones en otros órganos.

El denominador común a todas las enfermedades con esclerodermia es un sustrato anatomopatológico similar, caracterizado por un acúmulo de colágeno. Sin embargo, a pesar de esta característica coincidente, la fibrosis solo representa la manifestación común del daño tisular causado por etiologías posiblemente diferentes.

Actualmente, las esclerodermias se clasifican según la extensión de la fibrosis cutánea en profundidad y superficie, la afectación de vísceras internas y los mecanismos etiopatogénicos que intervienen en su desarrollo. Consideramos tres tipos de procesos:

- I. Esclerodermias localizadas o morfeas.
- II. Esclerosis sistémica (ES).
- III. Síndromes afines esclerodermiformes.

## I. ESCLERODERMIAS LOCALIZADAS O MORFEAS.

Las esclerodermias localizadas o morfeas son formas limitadas a la piel y a los tejidos subyacentes. La afectación cutánea es indistinguible histopatológicamente de la ES, pero está ausente la esclerosis cutánea proximal a articulaciones metacarpofalángicas, la esclerodactilia, el fenómeno de Raynaud y las manifestaciones viscerales son mucho menos frecuentes.

En la ES hay un endurecimiento simétrico de la piel con cambios fibróticos y degenerativos en la sinovial, las arterias digitales y determinados órganos internos.

Finalmente existen un conjunto de síndromes afines esclerodermiformes en los que se incluyen las pseudoesclerodermias, esclerodermias ocupacionales y esclerodermias yatrogénicas. En este grupo destacaremos tres entidades, particularmente interesantes y que nos permiten reflexionar sobre algunos aspectos de la etiopatogenia de los procesos fibróticos. Nos referimos al síndrome del aceite de colza adulterado, síndrome mialgia-eosinofilia y enfermedad injerto contra huésped.

## II. ESCLEROSIS SISTÉMICA (ES)

La ES es un proceso generalizado del tejido conjuntivo que afecta a la piel, la sinovial y ciertos órganos internos, sobre todo el aparato digestivo, pulmón, corazón y riñones, con fibrosis y alteraciones de la microcirculación. La afectación cutánea es la clave del diagnóstico, pero la gravedad y pronóstico dependen de la afectación visceral.

La incidencia se sitúa entre 4-12 pacientes, por año y por millón de habitantes. Predomina en las mujeres, y la edad media de comienzo son los 40 años.

El comienzo suele ser bastante anodino. Con frecuencia durante años la paciente solo tiene crisis de Raynaud y progresivamente se le va endureciendo la piel de los dedos de las manos.

### Clasificación

A pesar de que todos los autores han coincidido en basar los criterios de clasificación de la ES en los aspectos cutáneos de la misma, estos no han sido coincidentes y la literatura nos ofrece clasificaciones muy diversas.

Hoy se puede aseverar que la clasificación de la enfermedad según la localización, extensión y modo de progresión de la esclerosis cutánea en el primer año de evolución de la enfermedad, proporciona información muy valiosa sobre el posible curso y pronóstico de cada caso individual.

La ES limitada incluye la esclerodactilia (Tipo I), cuando la esclerosis se limita a los dedos de las manos y de los pies, y laacroesclerosis (Tipo II) que se extiende desde las articulaciones metacarpo o metatarsofalángicas al codo o la rodilla.

La ES difusa (Tipo III) afecta a las áreas proximales al codo y la rodilla extendiéndose al tronco. La esclerosis de la piel de la cara y cuello puede presentarse tanto en la forma difusa como en las formas limitadas.

La ES sine esclerodermia es una forma de la enfermedad sin esclerosis cutánea asociada a cuyo diagnóstico se llega por exclusión. Afecta a un 5% de los pacientes

## **Etiopatogenia**

Cualquier intento de explicación de la patogenia de la ES debe explicar la activación inicial del sistema inmune que induciría el daño vascular y la fibrosis.

La participación de la inmunidad celular en la ES es difícil de valorar y sus datos son contradictorios. Referente a la inmunidad humoral, existe una hipergammaglobulinemia inespecífica, no obstante se han descubierto algunos autoanticuerpos bastante específicos: anti-RNA polimerasa I, III, U3 RNP, topoisomerasa I.

El primer eslabón de la cadena de acontecimientos que se suceden en la etiopatogenia de la ES es la interacción entre los linfocitos circulantes y las células endoteliales. Muy probablemente el mecanismo que dispara la activación linfocitaria sea la presentación de un antígeno (¿?) por parte de la célula endotelial a los linfocitos T citotóxicos interaccionando vía TCR-CMH I, tras lo cual se produciría un daño de la célula endotelial que permitiría el paso de activadores fibroblásticos al intersticio y favorecería la agregación plaquetaria.

Posteriormente los linfocitos activados migrarían al espacio extravascular merced a la interacción LFA-I/ICAMI. Esta última molécula está inducida en las células endoteliales por efecto de IL-1, IL-4 y TNF. Una vez en el intersticio los linfocitos activados se unirían a los fibroblastos vía LFA-I/ICAMI. La secreción por parte de los linfocitos de TNF-alfa, IL-1, IFN-gamma induciría la expresión de ICAM-1 en los fibroblastos y el TGF- $\beta$  estimularía la síntesis de colágeno por los fibroblastos.

Pero en los estadios siguientes de la enfermedad los infiltrados inflamatorios desaparecen. Por tanto para mantener la producción de colágeno es menester que los fibroblastos sufran ciertas alteraciones metabólicas que perpetúen la fibrosis:

- Secreción autocrina de PDGF (factor de crecimiento derivado de las plaquetas).
- Activación del *c-myc* (está involucrado en los mecanismos de proliferación celular y colabora con el *c-ras* activando los fibroblastos).
- Reclutamiento de una subpoblación de fibroblastos con mayor capacidad de síntesis de colágeno.

Otra posibilidad sería que los fibroblastos tuviesen una alteración en la expresión de receptores superficiales para los fragmentos terminales del procolágeno, con lo que se suprimiría el *feed-back* negativo de la síntesis colagénica.

Respecto a las citocinas en la patogenia de la ES se han incriminado un elevado número que conforman una complejísima red autocrina o paracrina que pone en comunicación los diversos tipos celulares.

El PDGF detectado en las biopsias de ES tiene un potente efecto mitogénico sobre los fibroblastos y al mismo tiempo estimula la síntesis de TGF- $\beta$  (factor de crecimiento transformante- $\beta$ ). Esta citocina (TGF- $\beta$ ) muestra una máxima capacidad fibrogénica y efecto inmunosupresor. Además, el PDGF estimula la expresión del oncogen *c-myc* involucrado en el mecanismo de proliferación celular, y que colabora con el *c-ras* activando los fibroblastos. Las proteínas derivadas del *c-ras* se localizan en áreas vasculares de la piel de la ES asociadas a la expresión de un inhibidor de la cisteína proteinasa (cistatina), con lo cual disminuyen las colagenasas e incrementa la fibrosis.



Figura 1. Manos con dedos “en salchicha” típicos de la fase de edema.



Figura 2. En la fase indurativa existe una imposibilidad de pellizcar la piel.

Algunos factores genéticos pueden contribuir a la presencia de la enfermedad: en la población española el HLA-DRB1\*11 confiere predisposición al desarrollo de la ES.

### **Clínica**

Los signos más frecuentes de presentación son la pérdida de elasticidad cutánea (endurecimiento de la piel) y el fenómeno de Raynaud, siendo este último la manifestación inicial en más del 90% de los casos y su presencia durante la evolución ocurre en prácticamente todos los pacientes. El fenómeno de Raynaud se caracteriza por crisis de palidez (contracción), cianosis (vasodilatación) y eritema (vasodilatación), en dos o más dedos de las manos, respetando el dedo pulgar. La enfermedad de Raynaud no se asocia a otras patologías. El síndrome de Raynaud es secundario.



Figura 3. Áreas de blanqueamiento isquémico por la fibrosis digital.



Figura 4. Signo del cuello, ocasionado por la tirantez de la piel.



Figura 5. En la fase de atrofia, la piel adquiere un brillo especial, aparecen alteraciones pigmentarias y existe dificultad para levantar las extremidades superiores.

## Manifestaciones cutáneas

Se presentan en el 95% de los pacientes con ES y constituyen las primeras manifestaciones de la enfermedad.

Pasa por tres fases: edema, fibrosis y atrofia.

### Fase de edema

Se caracteriza por la aparición de edema sin fovea, bilateral y simétrico (*puffy hands*). Las manos se afectan y los dedos adoptan un aspecto “en salchicha” (Figura 1), también pueden afectarse los antebrazos, piernas y pies.

### Fase de fibrosis (indurativa)

Se produce un endurecimiento cutáneo con pérdida de la elasticidad y adherencia a las estructuras subcutáneas, de modo que la piel se hace imposible de pellizcar (Figura 2). La facies se torna inexpresiva, pierde las arrugas, se hace inmóvil y disminuye la apertura bucal (microstomía).

A medida que se instaura la fibrosis se aprecia la desaparición de los anejos cutáneos y cese de la sudoración. En las manos la piel es tan dura que resulta difícil movilizar los dedos por la fibrosis (Figura 3). La tirantez puede ocasionar el “signo del cuello” (Figura 4).

### Fase de atrofia

Es la consecuencia de la esclerosis y edema cutáneos de larga evolución. La piel adquiere un brillo especial debido a la atrofia (Figura 5).

Durante esta fase se ponen de manifiesto la presencia de alteraciones de la pigmentación, calcificación de los tejidos blandos (Figura 6) periartriculares, telangiectasis faciales (Figura 7), así como disminución y dilatación de las asas capilares de pliegues ungueales (Figura 8) y pliegues radiales peribucales (Figura 9). La piel que recubre las eminencias óseas es vulnerable a los traumatismos y se ulcera con facilidad.

Los fenómenos de isquemia originan cicatrices puntiformes en los pulpejos de los dedos (en mordedura de rata) (Figura 10), reabsorción de las falanges distales, atrofia de los pulpejos y uñas incurvadas. En ocasiones el fenómeno de Raynaud es tan intenso que se producen graves necrosis en los dedos de las manos (Figura 11).

## Síndrome de CREST

Es una entidad englobada dentro de la ES limitada. Se caracteriza por calcicosis, fenómeno de Raynaud, alteraciones esofágicas, esclerodactilia y telangiectasias. Cuando se asocia a cirrosis biliar primaria se denomina síndrome de Reynolds.

## Manifestaciones músculo-esqueléticas

Al principio de la enfermedad suele haber rigidez articular matutina de las pequeñas articulaciones de las manos, y dolor. A medida que la ES evoluciona se producen las características deformidades en flexión de los dedos con limitación de la movilidad articular (Figura 12).

La acroosteolisis consiste en la reabsorción parcial de las falanges distales de los dedos de las manos. También pueden aparecer pequeñas erosiones o ulceraciones en la piel que recubre las prominencias óseas (Figura 13).



Figura 6. Calcificación en el pulpejo.



Figura 7. Telangiectasias faciales.



Figura 8. Telangiectasias dilatadas en capilaroscopia.



Figura 9. Pliegues radiales peribucales.



Figura 10. Cicatrices en mordedura de ratón.



Figura 11. Importantes zonas de necrosis por fenómeno de Raynaud.

Se presentan calcificaciones en zonas periarticulares de las manos y región olecraneana.

El síndrome de Thibierge-Weissenbach describe calcificaciones extensas en la esclerodermia.

La miopatía es similar a la de la polimiositis, aunque sin llegar a ser clínicamente relevante.

### **Manifestaciones digestivas**

Es la manifestación visceral más frecuente tras la cutánea. Cualquier zona del tubo digestivo puede estar alterada, pero la mayor parte de sintomatología es debida a la afectación del esófago. En un 80% de los pacientes se objetivan alteraciones en la manometría esofágica. Sin embargo, solo la mitad de los casos manifiesta síntomas: disfagia para sólidos, pirosis, dolor retroesternal, plenitud posprandial. La ausencia de peristaltismo en el tercio inferior del esófago y la disminución de la presión en el esfínter esofágico inferior son específicos de la ES, pudiendo acabar produciendo un esófago de Barret en el 10-40 % de los pacientes.

También se afecta el intestino delgado, que presenta atonía, la cual causa náuseas, vómitos, dolor, distensión abdominal e incluso obstrucción intestinal. El sobrecrecimiento bacteriano puede dar lugar a la aparición de malabsorción (grasas, vitaminas liposolubles -A, D, E, K-, vitamina B12 y ácido fólico).

La sintomatología por lesión del colon es escasa: variación en el volumen de las heces y estreñimiento.

### **Afectación pulmonar**

La afectación pulmonar es una de las manifestaciones más frecuentes de la ES. En la actualidad ha desbancado a la afectación renal como primera causa de muerte.

**Enfermedad pulmonar intersticial difusa (EPID):** aparece con mayor frecuencia en la ES difusa. Es habitual la presencia de disnea, tos seca, crepitantes secos de predominio basal e imagen radiológica con patrón reticular o reticulonodular bilateral en los dos tercios inferiores de los pulmones

**Hipertensión arterial pulmonar (HAP):** con mayor frecuencia se presenta asociada a ES limitada, aunque también puede asociarse a EPID. Esta es la razón por la cual debe de realizarse un ecocardiograma anual a todos los pacientes con ES.

Mientras que no se ha encontrado tratamiento curativo para la EPID, el arsenal terapéutico para la HAP es amplio y eficaz.

### **Afectación cardíaca**

Estudios sonográficos, gammagráficos y de resonancia magnética han demostrado que un 75% de los pacientes con ES difusa tienen alteraciones en la función cardíaca y perfusión.

La afectación del miocardio se caracteriza por fibrosis miocárdica y degeneración miofibrilar.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes son: disnea, edemas, dolor torácico, arritmias y trastornos de la conducción.

También puede haber miocardiopatía congestiva (10% de los pacientes particularmente en la forma difusa), alteraciones de la conducción y pericarditis (30-70% de las necropsias).



Figura 12. Contracturas de los dedos de las manos.



Figura 13. Pequeñas úlceras cutáneas sobre prominencias óseas.

## Renal

La crisis renal esclerodérmica era, hasta la introducción de los fármacos inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, la primera causa de fallecimiento por esta enfermedad, asociándose sobre todo a la forma difusa.

Se manifiesta por proteinuria y sedimento patológico, o bien puede desarrollarse una grave crisis renal caracterizada por insuficiencia renal rápidamente progresiva e hipertensión arterial maligna.

En la mayoría de los pacientes la hipertensión arterial es moderada y solo un tercio llegan a desarrollar una crisis renal.

Es muy importante tener en cuenta a la hora de establecer el tratamiento, que las dosis altas de glucocorticoides pueden favorecer el desarrollo de crisis renal, así como la presencia de anti-ARN polimerasa III (forma difusa), raza negra y embarazo.

**Laboratorio**

Los anticuerpos antinucleares (ANA) positivos son el dato inmunológico más importante de la enfermedad (95% de los pacientes). El patrón de inmunofluorescencia más común es el moteado.

Los anticuerpos anti-nucleolares son bastantes específicos de la ES difusa.

Los anticuerpos anti-centrómero suelen aparecer en las formas limitadas y en síndrome de CREST.

Los anticuerpos anti-Scl-70 reactivos frente al antígeno DNA-topoisomerasa I se detectan en el 20-25% de los casos, la mayoría de los cuales pertenecen a la forma difusa.

Los anti-RNA polimerasa III se asocian con crisis renal esclerodérmica.

Los anticuerpos anti-fibrilarina U3-RNP (ribonucleoproteína) aparecen en pacientes con afectación pulmonar intersticial y vascular.

Además los pacientes con ES pueden presentar alteraciones analíticas no específicas como: elevación de la VSG, anemia, factor reumatoide (25% de los pacientes) e hipergammglobulinemia.

**Histopatología****Cutánea**

Es indistinguible de la histopatología de la morfea (esclerodermia localizada).

Típicamente hay un importante depósito de colágeno I y III en dermis junto con glucosaminoglicanos y fibronectina. La epidermis se encuentra atrofiada y los anejos desaparecen.

Los infiltrados inflamatorios son perivasculares e intersticiales sobre todo de linfocitos T.

Los cambios vasculares son intensos: hiperplasia de la capa íntima, fibrosis de la capa adventicia e infiltrados de células mononucleadas.

**Tejido sinovial**

Infiltrado perivascular con fibrosis alrededor de las células sinoviales.

**Tubo digestivo**

En el esófago distal la capa muscular se atrofia y se reemplaza por tejido fibroso; en la mucosa hay signos de esofagitis por reflujo.

En el colon son frecuentemente visibles los divertículos de boca ancha por adelgazamiento de la capa muscular.

**Pulmonar**

Se aprecia fibrosis difusa intersticial, alveolar y peribronquial con un grado variable de infiltrado inflamatorio.

La afectación vascular muestra engrosamiento de la capa íntima, hipertrofia de la muscular y fragmentación de la capa elástica

**Cardíaca**

En un alto porcentaje de las autopsias practicadas revelan fibrosis miocárdica.

Las arterias coronarias son normales, pero se observan alteraciones en los pequeños vasos intramurales.

Un tercio de los pacientes tienen fibrosis miocárdica en banda.

## Diagnóstico

Se basa en los criterios emitidos por el American College of Rheumatology (ACR) en 1980.

**Criterio mayor:** esclerosis cutánea proximal a las articulaciones metatarsfalángeas de los pies y/o metacarpofalángeas de las manos (acroesclerosis).

**Criterios menores:** esclerodactilia, cicatrices en los pulpejos o pérdidas de sustancias y fibrosis pulmonar bibasal. Para ES definida se requiere el criterio mayor o la combinación de los dos menores.

Uno de los principales inconvenientes de estos criterios es que no son demasiado útiles en las fases iniciales de la enfermedad ni en la forma limitada, por lo que se crearon y aprobaron en 2013 los nuevos criterios ACR/EULAR American College of Rheumatology /European League Against Rheumatism, en los que se requiere una puntuación igual o mayor a 9 para el diagnóstico de ES.

### Criterios diagnósticos de la esclerosis sistémica —ES— (ACR-EULAR 2013)

Ítem	Subítem	Puntuación
Engosamiento de la piel proximal a articulaciones MCF de las manos (criterio suficiente)		9
Engrosamiento de la piel de los dedos (escoger el subítem con mayor puntuación)	<i>Puffy fingers</i>	2
	Esclerodactilia de los dedos (distal a las MCF pero proximal a las IFP)	4
Lesiones en pulpejos de los dedos (escoger el subítem con mayor puntuación)	Úlceras en pulpejos	2
	Cicatrices en pulpejos	3
Telangiectasias		2
Capilaroscopia patológica		2
EPID/HAP (máxima puntuación 2)	Enfermedad pulmonar intersticial difusa	2
	Hipertensión arterial pulmonar	2
Fenómeno de Raynaud		3
Anticuerpos específicos de ES (AAT1, AAC y ARN pol) (máxima puntuación 3)	AAC	3

AAC: anticuerpos anticentrómero; AAT: anticuerpos antitopoisomerasa; ACR: American College of Rheumatology; EPID: enfermedad pulmonar intersticial difusa; EULAR: European League Against Rheumatism; HAP: hipertensión arterial pulmonar; IFP: interfalángeas proximales; MCF: metacarpofalángeas.

## Diagnóstico diferencial

Sin duda alguna cuando la ES se presenta con todo su cortejo clínico y sintomático es una enfermedad de diagnóstico fácil. Sin embargo, en ocasiones ciertas enfermedades dermatológicas pueden provocar dudas diagnósticas. Seguidamente enumeramos algunas de estas.

**Escleredema de Buschke:** surge tras una infección respiratoria previa y se caracteriza por endurecimiento cutáneo debido al acúmulo de mucopolisacáridos ácidos.

**Liquen escleroatrófico:** afectación genital e histología característica.

**Escleromixedema:** áreas papulosas (liquenoides) diseminadas, por depósitos de mucina acompañada de gammapatía monoclonal.

**Porfiria cutánea tarda:** fragilidad cutánea, hipertrichosis malar y lesiones ampollas.

También es necesario hacer el diagnóstico diferencial con la **morfea generalizada**.

## Pronóstico

La ES suele presentar un curso prolongado en el tiempo. Es peor en la ES difusa ya que con mayor frecuencia hay afectación viscerar: pulmón, riñón o corazón. En algunos casos se produce una evolución rápida, con deterioro orgánico grave y fallecimiento.

## Tratamiento

Se han utilizado múltiples tratamientos para la ES, sin embargo hasta el momento no se ha encontrado ningún fármaco realmente efectivo que cure la enfermedad. No obstante la sintomatología se puede atenuar incidiendo sobre las diferentes vías etiopatogénicas. En este sentido consideramos los fármacos vasoactivos, fármacos antifibróticos, fármacos antiinflamatorios, inmunosupresores e inmunomoduladores.

## Fármacos vasoactivos

En el fenómeno de Raynaud, además de la protección frente al frío, abandonar hábito tabáquico y evitar vasoconstrictores; como fármacos deben usarse los bloqueantes de los canales del calcio: diltiazem 180 mg/día y nifedipino 20-30 mg/día que reducen las crisis de Raynaud y favorecen la cicatrización de las úlceras digitales.

Cuando hay úlceras necróticas se emplean prostaciclina, alprostadil.

Bosentan a dosis de 125 mg/12 h p.o. es eficaz en el tratamiento de las úlceras digitales

Complementariamente se dan sustancias que inhiben la agregación y liberación de factores plaquetarios: ácido acetilsalicílico.

## Fármacos antifibróticos

El eslabón final en la patogenia de la ES consiste en un depósito de colágeno.

D-penicilamina es probablemente el fármaco antifibrótico más útil. Administrada durante períodos largos de tiempo disminuye la induración cutánea. Su mecanismo de acción se basa en el establecimiento de enlaces químicos con la lisina e hidroxilisina. Se inicia con una dosis de 250 mg/día y se incrementan en 250 mg cada 8 semanas.

Efectos adversos:

- Síntomas gastrointestinales y úlceras mucosas
- Leucopenia, trombocitopenia, proteinuria
- Lesiones derivadas de la interferencia de la síntesis de fibras de colágeno y elásticas: arrugas (cutis laxa), púrpura, ampollas subepidérmicas, elastosis perforante serpiginosa.
- Mecanismo autoinmune: pénfigo, penfigoide, lupus eritematoso, dermatomiositis.
- Reacciones por hipersensibilidad aguda (15% de los pacientes): fiebre, prurito, eosinofilia.
- Otros: liquen plano, hipertrichosis, dermatitis psoriasiforme.

Colchicina. Inhibe la síntesis de colágeno por disrupción de los microtúbulos que están implicados en la eliminación del colágeno al medio extracelular desde los fibroblastos. Dosis: 1 mg/día. Efectos secundarios: diarreas, aplasia medular, alopecia. Contraindicado en el embarazo.

### **Fármacos antiinflamatorios, inmunosupresores e inmunomoduladores**

Los glucocorticoides son especialmente útiles en aquellos casos en los que hay miositis, serositis, artritis. Se consigue una buena respuesta sintomática, pero no parece que la esclerosis de la piel y de otros órganos se vea influenciada.

Se han usado como inmunosupresores: azatioprina y ciclosporina A. Los riesgos de la ciclosporina A incrementan con la edad y la administración a largo plazo, sobre todo si existe HTA o incrementa la creatinina sérica. También es posible el desarrollo de una crisis renal esclerodérmica por ciclosporina A.

La plasmaféresis se usa para eliminar inmunocomplejos circulantes y péptidos vasoactivos. Sin embargo no se ha podido comprobar su eficacia.

La fotoquimioterapia extracorpórea y la combinación de interferón gamma con relaxina han abierto nuevas perspectivas en el tratamiento de las esclerodermias.

Micofenolato sódico o de mofetilo se indica como tratamiento de la ES difusa de menos de tres años de evolución. Puede asociarse con glucocorticoides a dosis de 15 mg/ día, ya que dosis mayores pueden causar crisis renal.

Para las manifestaciones digestivas, están indicados los inhibidores de la bomba de protones en caso de reflujo gastro-esofágico; antibioticoterapia para el sobrecrecimiento bacteriano intestinal. Para las alteraciones esofágicas recomendamos también medidas posturales y alimentarias.

Las manifestaciones pulmonares se tratan con la administración de pulsos de ciclofosfamida; sin embargo, el autotrasplante con progenitores hematopoyéticos puede ser más eficaz que la ciclofosfamida para la neumopatía intersticial. En pacientes con hipertensión arterial pulmonar: nifedipino, bosentán y ambrisentán (antagonistas de los receptores de endotelina), sildenafilo y prostaciclina.

## **III. SÍNDROMES AFINES ESCLERODERMIFORMES**

### **I. Seudoesclerodermias**

El término de pseudoesclerodermia se utiliza para describir un grupo de procesos caracterizados por cambios fibróticos esclerodermiformes en la piel de pacientes con enfermedades no reumáticas.

Los más importantes son:

- Porfiria cutánea tarda en la que hay una disminución del enzima urogén decarboxilasa.
- Fenilcetonuria por déficit de fenilalanina hidroxilasa.
- Síndrome de Werner: síndrome de envejecimiento cutáneo prematuro.
- Síndrome carcinoide: incrementan los péptidos vasoactivos, hay crisis de flushing, eritema y esclerodermia.
- Escleredema de Buschke. Se caracteriza por induración cutánea de comienzo súbito, disposición simétrica en la zona posterior y lateral del cuello, extendiéndose a los hombros, brazos ( respetando las manos) y a la cara. Un 50% de los pacientes son diabéticos, pudiendo existir una infección vírica o bacteriana desencadenante. La enfermedad suele resolverse en 3-5 años si no hay diabetes.

## 2. Esclerodermias ocupacionales

Constituyen un grupo de particular interés en los que determinados productos químicos están implicados en el desarrollo de cuadros esclerodermiformes.

- Enfermedades por cloruro de polivinilo, especialmente cuando se manipula en la fase industrial de polimerización. La clínica se caracteriza por acrosteolisis de las falanges distales, Raynaud y endurecimiento cutáneo (de cara y manos).
- Lesiones por percloroetileno, tricloroetileno.
- Pesticidas.
- Resinas epoxi.
- Silicosis: en los mineros expuestos al sílice, la ES es 25 veces más frecuente. La asociación de esclerodermia y silicosis se reconoce como síndrome Erasmus

## Síndrome tóxico epidémico

La ingestión de aceite de colza desnaturalizado con anilina provocó en ciertas regiones de España durante el año 1981 una enfermedad multisistémica que afectó a 18.000 personas.

El hallazgo histopatológico más notable fue una vasculitis diseminada no necrotizante que afectaba prácticamente a todos los órganos. Este síndrome consta de dos períodos netamente definidos. La fase precoz, que duraba tres meses, simulaba una neumonía atípica (fiebre, tos, disnea, patrón intersticial pulmonar), síntomas gastrointestinales, neurológicos (mialgias) y exantema cutáneo. Había eosinofilia en todos los casos. Tres o cuatro meses después los enfermos desarrollaban una erupción transitoria constituida por pápulas amarillentas distribuidas por toda la superficie corporal. Pasados cinco o seis meses sobre todo las mujeres desarrollaron una neuromiopatía y una morfea localizada o generalizada, o bien un trastorno parecido a la ES, con disfagia y en ocasiones neuropatía.

## 3. Esclerodermias yatrogénicas

Comentaremos el síndrome mialgia-eosinofilia y la enfermedad injerto contra huésped.

Otras esclerodermias yatrogénicas incluyen: tratamientos con bleomicina, carbidopa, pentazocina, vitamina K y los implantes de silicona. Hace unos años se describió un tipo de fibrosis sistémica que afectaba a pacientes con insuficiencia renal y que se relacionaba con la administración de gadolinio, una sustancia empleada como contraste en la resonancia magnética.

## **Síndrome mialgia-eosinofilia**

Afectó a los EEUU en 1989. El departamento de sanidad del CDC dio a conocer 360 enfermos con el síndrome mialgia-eosinofilia y estudió su posible asociación con productos que contuvieran L-triptófano.

El diagnóstico de este proceso debe realizarse basándose en tres datos: eosinofilia  $>1000/\text{mm}^3$ , mialgia generalizada incapacitante y ausencia de infección o neoplasia.

Gracias a las investigaciones del CDC se pudo averiguar que este nuevo síndrome se debía al consumo de L-triptófano, fabricado en Japón y utilizado para la depresión (el daño era producido por la 3-anilino-alanina).

El cuadro clínico comienza bruscamente con mialgias intensas, debilidad, fiebre y exantema cutáneo. Posteriormente se desarrollan alteraciones cutáneas o subcutáneas esclerodermiformes tardías, cuyo tejido diana es la fascia muscular. No hay fenómeno de Raynaud ni esclerodactilia. Se acompaña de eosinofilia periférica. Los síntomas no siempre remiten tras cesar la ingesta del L-triptófano.

## **Enfermedad injerto contra huésped**

La enfermedad injerto contra huésped (EICH) se define como el conjunto de manifestaciones clínico-patológicas que son consecuencia de la reacción del injerto contra el huésped. A su vez, esta reacción está causada por la respuesta de células inmunocompetentes de un tejido trasplantado contra un huésped inmunodeprimido, y de alguna forma histocompatible.

Para su desarrollo se requieren las siguientes condiciones: diferencias de histocompatibilidad entre el injerto y el receptor, presencia de células inmunocompetentes en el injerto capaces de reconocer antígenos de histocompatibilidad extraños y dar lugar a una reacción inmunológica, y la incapacidad del huésped para rechazar el injerto.

La forma más común es la EICH en pacientes que reciben trasplante de médula ósea alogénica (se usa en el tratamiento de hemopatías malignas).

### **Manifestaciones cutáneas**

En la fase aguda: exantema morbiliforme o escarlatiniforme. Histológicamente se detecta un infiltrado linfocítico en dermis papilar, vacuolización de la capa basal, migración de linfocitos a la epidermis con edema y espongirosis, queratinocitos degenerados y satelitosis.

En la fase crónica, que puede aparecer meses o años después del trasplante, se afectan la piel y el hígado. Su etiopatogenia es mal conocida. Los cambios esclerodermiformes quizás sean debidos a los efectos de las linfoquinas sobre la síntesis de colágeno. Histológicamente se aprecia atrofia epidérmica con hiperqueratosis, engrosamiento de la membrana basal, tejido conjuntivo condensado en dermis y atrofia de anejos.

Podemos concluir que los pacientes con EICH en la fase crónica desarrollan un cuadro esclerodermiforme. Las alteraciones inmunológicas son el nexo de unión con otras formas de esclerodermia, lo que enfatiza la importancia de los mecanismos inmunológicos en el desarrollo de los fenómenos de esclerosis.

## CONCLUSIÓN

A lo largo de los dos capítulos escritos en la revista **Paso a paso** hemos estudiado las esclerodermias subdividiéndolas en esclerodermias localizadas o morfeas, esclerosis sistémica y síndromes afines esclerodermiformes. Todas ellas se caracterizan por tener un cuadro cutáneo similar, con endurecimiento de la piel, pero se diferencian por los mecanismos etiopatogénicos que lo ocasionan, intensidad de la afectación visceral y grado de esclerosis tanto en profundidad como en superficie. La aparición en los últimos años de enfermedades como el síndrome mialgia eosinofilia, síndrome tóxico epidémico, y la enfermedad injerto contra huésped ha permitido conocer mejor el origen de los procesos fibróticos.

## AGRADECIMIENTOS

A Juan Carlos González Coll, que me ha invitado a participar en la revista **Paso a paso** con un tema, las esclerodermias, en el que investigo y atiendo pacientes desde hace casi 30 años.

A Diego Vázquez Gómez, alumno de 5º curso de Medicina en la UCV, por sus aportaciones al manuscrito.

## FRANCISCO JAVIER VÁZQUEZ DOVAL

Licenciado en Medicina y Cirugía (U. Santiago de Compostela, 1984).  
Calificación: sobresaliente.

Doctor en Medicina y Cirugía (Universidad de Navarra, 1990). Calificación:  
apto Cum Laude y Premio Extraordinario.

Especialista en Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología (Universidad  
de Navarra, 1990).

Consultor de la Clínica Universidad de Navarra hasta 2000.

Director de la Unidad de Cirugía Dermatológica en la Clínica Universidad de  
Navarra (1992-1999).

Profesor adjunto de Dermatología hasta 2001 en la Facultad de Medicina de  
la Universidad de Navarra.

Dermatólogo director de DERMACLINIC (Clínica Dermatológica Médico-  
Quirúrgica, Logroño).

Autor/co-autor de más de 220 artículos científicos en revistas nacionales e  
internacionales

Autor de varios libros:

Fisiopatología de las enfermedades cutáneas, 1996

La Piel y el Aparato Digestivo, 1996

Atlas de Dermatología Práctica, 2001

Dermatología Pediátrica Clínica, Diagnóstico, Tratamiento, 2003

Dermatología Pediátrica. Historias clínicas comentadas 2005

Diagnóstico diferencial en Dermatología Pediátrica, 2005

Atlas de enfermedades de las uñas 2008;

Monografías de Dermatología Quirúrgica, 2009-2013

Dermatología Pediátrica. 50 historias clínicas comentadas, 2012

Cirugía dermatológica. Texto y atlas de casos prácticos, 2013

MIEMBRO DE AAD, AEDV, EADV, etc

# LA ASOCIACIÓN DE ESCLERODERMIA CASTELLÓN

CELEBRA EL DÍA MUNDIAL DE LA ESCLERODERMIA  
EN CASTELLÓN Y VALENCIA



## **Mesa informativa en la Plaza Mayor de Castellón**

*“...El día 29 de junio pretende ser un día para reconocer el valor de aquellas personas que viven con la esclerodermia...”*

**La Plaza Mayor de Castellón (27-6-17) fue el escenario escogido para conmemorar el Día Mundial de la Esclerodermia. Se instaló una mesa informativa para adoctrinar sobre esta delicada enfermedad.**

Dicha campaña cuenta con el apoyo del Ayuntamiento de Castellón y de la Diputación Provincial, que se suman a esta lucha por ayudar tanto a los enfermos como a las familias. Se trata de un problema grave que genera un especial desamparo en quienes sufren esta enfermedad ya que, al estar catalogada como rara, sufren tanto durante el tratamiento como en el periodo que pasa hasta que finalmente se puede diagnosticar.

Juan Carlos González Coll, presidente de ADEC, ha destacado la importancia de “sensibilizar a todos los castellonenses sobre una enfermedad rara, que afecta especialmente a las mujeres de entre 30 y 50 años”. “Es fundamental la ayuda de todos, para desarrollar programas que permitan concienciar a la sociedad y apoyar a los enfermos y sus familias para que se sientan más arropados”.



### **Mesa informativa en la Plaza del Ayuntamiento de Valencia (29-6-17)**

El día de la concienciación de la esclerodermia fue creado para transmitir a todo el mundo, incluyendo la comunidad médica, lo que significa padecer esta enfermedad discapacitante. El día 29 de junio pretende ser un día para reconocer el valor de aquellas personas que viven con la esclerodermia, y reclama la igualdad de tratamientos y cuidados para estos enfermos. Así, se pretende una mejor identificación, tratamiento y evolución conjunta entre el paciente y la enfermedad, y una mayor sensibilidad y concienciación pública.

### **¿QUÉ ES LA ESCLERODERMIA?**

Es una enfermedad que afecta esencialmente a la piel, pero también en su forma generalizada o sistémica, a los órganos internos (pulmones, corazón, riñones, esófago, vasos sanguíneos, articulaciones, etc). Los tejidos de los órganos implicados se vuelven duros y fibrosos impidiendo que funcionen de forma eficaz, pudiendo poner en juego el pronóstico funcional y vital del enfermo.

El término de “esclerodermia” describe por sí mismo el principal signo o síntoma de la enfermedad. Del griego “skleros” duro y “derma” piel, significa por lo tanto “endurecimiento de la piel”. Esta considerada una “Enfermedad Rara” se basa en el criterio de prevalencia de 5 afectados por cada 10.000 personas.

Las causas son debidas a una acumulación de colágeno producido en exceso por algunas células del organismo. Normalmente el sistema inmune del cuerpo produce unas señales químicas en la sangre, llamadas citokinas, que coordinan la defensa del cuerpo contra bacterias, virus y organismos extraños. En los pacientes con esclerodermia el funcionamiento del sistema inmunológico está alterado, de forma que reacciona no contra invasores extraños, sino contra los tejidos sanos del propio cuerpo, produciendo citokinas que estimulan la sobreproducción de colágeno, especialmente en la piel y los pulmones. Estas citokinas también inducen un crecimiento de la capa interna de las arterias y una mayor reactividad al frío o al estrés, produciendo espasmos con palidez en los dedos y estrechamientos en las arterias cuya consecuencia final son úlceras y contracturas articulares. Los síntomas aparecen entre la tercera y la quinta década, y las mujeres se ven afectadas nueve veces más que los hombres.

**El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) aprobó el 21 de junio la creación de un grupo de trabajo para abordar enfermedades raras (ER) de alto impacto sanitario y económico, una prioridad motivada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). El CISNS está definido como el órgano básico de cohesión del Sistema Nacional de Salud y como órgano de decisión dentro del mismo, estableciendo los mecanismos para la búsqueda de consenso entre las partes implicadas en cada decisión, concretamente entre el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) y las Comunidades Autónomas.**

## **EL PAPEL DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD**

El orden del día aglutinaba más de 30 aspectos a tratar. Entre ellos, las ER ocuparon un papel significativo. Un ejemplo de es *“el hecho de enfrentar el reto que supone para el sistema sanitario el abordaje de las enfermedades ultra-raras y de medicamentos con un elevado impacto económico y sanitario”*, valora Alba Ancochea, Directora de FEDER y su Fundación.

A través del grupo de trabajo aprobado, el MSSSI explica como principal objetivo establecer un modelo de abordaje global de todos estos fármacos que permita realizar estudios terapéuticos sobre los resultados en salud. A este respecto, añade Ancochea que *“desde FEDER abogamos por incluir en el mismo la perspectiva de los pacientes como expertos por necesidad ante la situación de convivir con una ER y como interés legítimo que ha de protegerse”*.

### **Puesta en marcha del Plan Piloto para mejorar el diagnóstico**

El CISNS ha aprobado la dotación de 800.000 euros para poner en marcha el Plan Piloto para la mejora del diagnóstico genético en enfermedades raras. Se trata de una medida que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad había anunciado en 2015 en el marco del VIII Congreso Nacional de ER y en un año en el que FEDER situó el acceso a diagnóstico como una prioridad de la mano de su campaña *“Hay un gesto que lo cambia todo”*.

La noticia se produce *“después de que, este mismo año, Dolors Monserrat, actual Ministra de Sanidad, se comprometiera a retomarlo tras la reunión que mantuvimos en el mes de febrero”*, explica Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación. Asimismo, ha recordado que *“entendemos que el proceso de acceso a diagnóstico es un fenómeno complejo que exige una intervención global”*.

Precisamente por eso, ha subrayado la importancia de *“que el Consejo Interterritorial haya aprobado el Manual de Procedimiento del Registro Estatal de Enfermedades Raras”*, otro de los puntos del orden del día ratificados. FEDER, que está presente en el grupo de trabajo que desarrolla dicha herramienta, apuesta desde aquí *“por hacer del Registro una herramienta que esté al servicio de los pacientes y de la investigación”*, subraya Carrión. A este respecto, destaca además la aprobación de un millón de euros para estrategias autonómicas en enfermedades raras.



### **Los CSUR, el camino hacia una intervención global**

En esta intervención global que precisa el acceso a diagnóstico, FEDER ha venido destacando a lo largo de su historia la necesidad de desarrollar una estructura asistencial que potencie la coordinación entre Atención Primaria, Hospitalaria y Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR). De hecho, en este último campo, el CISNS ha aprobado la designación de 28 nuevos CSUR para 13 patologías. Una noticia que se produce el mismo día en que FEDER mantiene una reunión con la Dirección General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS) y Farmacia y en la que será precisamente este uno de los puntos del día. Coincide además con el año en que se anuncia la participación de España en 17 de las 24 primeras Redes Europeas de Referencia (ERN), en la que nuestro país solo puede participar a través de los CSUR. Este mecanismo propuesto por la Unión Europea (UE), tiene como objetivo crear redes entre centros europeos para dar respuesta a aquellos pacientes con enfermedades que, como las poco frecuentes, requieren una alta concentración de recursos y conocimientos especializados para su abordaje.

### **Se refuerza la recuperación del Fondo de Cohesión Sanitaria**

Otro de los aspectos aprobados en el CISNS que atiende de forma directa a las demandas de FEDER es la ampliación en la dotación del Fondo de Cohesión Sanitaria a 22,8 millones, que serán aportados por la industria farmacéutica. Un año después de que dicho fondo desapareciera de las arcas públicas y tras una activa campaña de movilización social por parte de FEDER, la Ley de Presupuestos Generales del Estado presenta para este año la recuperación del Fondo de Cohesión con una partida de 3,76 millones de euros.

Tras la recuperación de estos fondos, si bien FEDER aplaudió la consideración de incorporarlos de nuevo, recordó que *“3,76 millones de euros son insuficientes a comparación de la dotación inicial del fondo, que fue de 150”*, en palabras de Carrión. Por último, concluye Carrión que *“desde FEDER creemos que el protagonismo de las ER en el último Consejo Interterritorial es fiel reflejo del trabajo que estamos impulsando junto a un movimiento asociativo cada vez más consolidado y comprometido, que dedica sus esfuerzos a las personas y que ha conseguido posicionarse como un interlocutor válido ante la administración nacional y autonómica”*.

# LA ESCLERODERMIA Y RECURSOS A LOS QUE SE TIENE DERECHO POR LEY

IMA MESTRE GUARDIOLA.  
Trabajadora Social ADEC



**La esclerodermia es una enfermedad autoinmune que endurece la piel y los órganos en distintos grados.** No se conoce la causa, es crónica y el tratamiento consiste en paliar la sintomatología y prevenir un posible agravamiento. Los síntomas más característicos son el cansancio y la debilidad, dolor articular y muscular, hinchazón de manos, etc

Unos de los aspectos que presentan dificultades para la persona que vive con esclerodermia son el emocional y el social. En lo emocional hay un proceso de asimilación y comprensión que poco a poco facilita la aceptación y la introducción de hábitos de cuidados específicos. En el aspecto social la persona se encuentra con la necesidad de

que el entorno social y laboral entienda lo que significa vivir con esclerodermia. Estas pueden ser algunas indicaciones que propicien el entendimiento de la situación:

-Hay momentos en que la persona no se ve con fuerza para realizar alguna actividad. Una manera de facilitar que el entorno comprenda qué sucede es explicar lo que ocurre, no solo dar un listado de efectos.

-La familia debe ser tan experta como la persona que vive con esclerodermia y asumir su día a día. La medicación, la lista de cosas que no puede hacer, la necesidad de estar en un ambiente cálido, el tiempo necesario para hacer cualquier cosa, etc. Este conocimiento les ayudara a entender y les implicara en los cuidados que necesita la persona afectada.

-En el ámbito laboral, una persona con esclerodermia puede tener dificultades para poder trabajar una jornada completa. Es positivo intentar seguir trabajando, pero de forma adaptada a las nuevas necesidades. Hacer entender en el trabajo es importante para conseguir las condiciones básicas para desempeñar las tareas laborales. Si la sintomatología lo permite, es importante continuar trabajando, no solo por un motivo económico, sino también emocional.

-La burocracia. En una situación en la que la sintomatología no permita realizar un trabajo remunerado y/o se tengan dificultades para realizar las actividades de la vida diaria, se pueden iniciar los trámites para solicitar el certificado de discapacidad, la incapacidad laboral y/o la valoración de la dependencia.

## **Certificado de Discapacidad.**

### **Valoración del grado de discapacidad**

El certificado de discapacidad es el reconocimiento administrativo de la discapacidad, su propósito es compensar las desventajas sociales que la discapacidad implica, proporcionando acceso a derechos y prestaciones de distinto tipo, con vistas a equiparar oportunidades. La competencia de valoración de grado de discapacidad está transferida a las Comunidades Autónomas y la

acreditación del grado de discapacidad tendrá validez en todo el territorio nacional.

Presentada la solicitud y la documentación necesaria, transcurridos varios meses, les citarán para ser reconocido por un Equipo Técnico de Valoración y Orientación. Una vez pasado el reconocimiento, le enviarán por correo un certificado con el porcentaje de minusvalía, diagnóstico y carácter de la calificación. Para que legalmente sea conocida una persona como discapacitada, debe tener un porcentaje de minusvalía igual o superior al 33%.

Algunos de los beneficios y ayudas que pueden obtener las personas con el Certificado de Minusvalía: exenciones o reducciones de impuestos, prestación no contributiva (a partir del 65% de discapacidad), tarjeta de aparcamiento, etc.

### **Incapacidad laboral**

En el caso que la sintomatología no permita desarrollar un trabajo remunerado, se tiene derecho a solicitar una valoración del equipo técnico del INSS (Instituto Nacional de Seguridad Social) en la que el Tribunal analizará cada caso concreto. Si se resuelve que la persona no puede desarrollar una actividad laboral, se le concede el reconocimiento de una prestación económica, que dependiendo de la cada situación en particular puede ser:

-Incapacidad laboral temporal. Un año con posibilidad de prorrogar 6 meses.

-Incapacidad laboral permanente: total o absoluta

-Gran invalidez

### **Ley de promoción de la autonomía y atención a la dependencia**

Siguiendo la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y atención a la dependencia, se define dependencia como un estado permanente derivado de la edad, enfermedad, discapacidad física, intelectual o mental que se puede producir en cualquier etapa de la vida de una persona.

Cuando la persona requiere la atención de una o varias personas para realizar las actividades básicas de la vida diaria y/o apoyo para su autonomía personal, se dice que estamos ante una persona en situación de dependencia. Para esta valoración existe un baremo de la situación de dependencia que sitúa a estas personas en distintos grados y niveles asignados, según lo cual accederá a los servicios y recursos que ofrece la ley.

### **Reconocimiento de dependencia**

El reconocimiento de la situación de dependencia y el derecho a las prestaciones del sistema se solicitará en el Servicio Municipal de Atención a la Dependencia, que normalmente se encuentra en los servicios sociales de su localidad. Al igual que en el caso del Certificado de Discapacidad, la valoración de dependencia tiene validez en todo el territorio estatal.

Dependiendo del grado de valoración de dependencia la ley contempla la posibilidad de acceder a los servicios y prestaciones previstas.

Servicios de prevención de situaciones de dependencia y promoción de la autonomía personal:

- Servicio de teleasistencia
- Servicio de ayuda en el domicilio
- Servicio de centro de día y de noche
- Servicio de atención residencial

Prestaciones económicas:

- vinculada al servicio.
- para el cuidado en el entorno familiar y ayuda a cuidadores no profesionales.
- de asistencia personal.

### **Consejos**

Para más información diríjense a su trabajadora social de zona, o bien a ADEC:

964 250048

635 985342

Si la persona que le atiende desconoce las secuelas que causa esta enfermedad, no dude en facilitarle el teléfono de la asociación.

# EMPATÍA



ANGELA CRUZ RODRÍGUEZ

La RAE define la empatía como “Sentimiento de identificación con algo o alguien” o “Capacidad de identificarse con alguien y compartir sus sentimientos”. Si nos basamos en el test TECA (Test de Empatía Cognitiva y Afectiva) podemos dividir la empatía en dos aspectos, por una parte, la dimensión cognitiva y por otra parte la dimensión afectiva. En la dimensión cognitiva nos encontramos escalas como la adopción de perspectiva, que define la capacidad intelectual o imaginativa del sujeto para ponerse en el lugar de otra persona, y la comprensión emocional, que se refiere a la capacidad de reconocer y comprender los estados emocionales, intenciones e impresiones de otros. En la dimensión afectiva nos encontramos con las escalas de estrés empático, que hace referencia a la capacidad de sintonizar con la otra persona a nivel emocional y compartir sus emociones negativas, y alegría empática, que es la capacidad de conexión emocional con la otra persona; pero esta vez tratándose de emociones positivas.

El término de empatía y lo que implica no es algo ajeno a aquellas personas que se mueven en el ámbito social, conocemos su definición, cómo medirla, cómo fomentarla, qué expresiones denotan empatía y cuáles no, etc. En definitiva, en mayor o menor medida, somos seres empáticos.

Personalmente y desde mi experiencia he podido observar de cerca las distintas caras, obviamente está la cara amarga, esa parte en la que el sufrimiento que conlleva tener una enfermedad poco frecuente asoma un poquito y se deja entrever. Por ejemplo, los días previos

a una revisión cuando se palpan los nervios y el “¿estará todo bien?”, las cajas y cajas de distintas medicaciones, cómo afecta el frío, el cuidado con el cambio de tiempo, el cansancio, que los guantes sean prenda imprescindible, las operaciones... Al convivir con ello puedo imaginar (aunque intuyo que muy ligeramente) lo que la esclerodermia significa a nivel físico y biológico.

Pero luego está la otra cara, la que mucha gente no llega a ver, la del día a día. La cara que despierta admiración. ADEC y FEDER también han tenido mucha importancia en mi experiencia con esta otra cara en la que descubres a la parte importante, a la persona. Porque muchas veces todo es tan simple como se lo explicamos a los niños pequeños “no hay personas raras, sino enfermedades, enfermedades poco frecuentes”. Y es que educar es la base, ya sea en colegios, mesas informativas, jornadas lúdicas, jornadas del paciente, días mundiales, congresos... Dar a conocer lo que nosotros ya conocemos y desmentir la imagen negativa, reemplazar la tristeza y la debilidad que sugiere el término “enfermedad” por la realidad, por la energía, la fuerza y la superación que emana todo aquel que he tenido el gusto de conocer a través de ADEC.

Soy estudiante de Educación Social, soy voluntaria, soy familiar de una afectada por esclerodermia... Soy de ADEC.





# VOLUNTADES ANTICIPADAS

IMA MESTRE GUARDIOLA.

Trabajadora Social ADEC

Toda persona tiene derecho a planificar de manera anticipada las decisiones sobre los cuidados que deseamos recibir en el caso de encontrarnos en una situación en la que el estado de salud no nos permita expresarlo personalmente y dar el consentimiento para que los profesionales sanitarios actúen en coherencia con estas instrucciones, lo cual podemos reflejar en el **Documento de Voluntades Anticipadas** que inscribiremos en el Registro de Voluntades Anticipadas que cada comunidad autónoma dispone en su Departamento de Sanidad. De esta manera, los profesionales sanitarios que nos atiendan al final de nuestra vida pueden conocer cuales son nuestros deseos en lo que se refiere a cuidados de salud.

En el Documento de Voluntades Anticipadas se recogen las decisiones expresadas por una persona, tomadas de forma reflexiva, libre y responsable, sobre los tratamientos médicos y cuidados de salud o, en caso de fallecimiento, sobre el destino del cuerpo o de los órganos del mismo.

En este documento se puede nombrar a un representante, que asumiría la responsabilidad de velar que los deseos que hayamos expresados sean respetados.

El Documento de Voluntades Anticipadas lo puede realizar cualquier persona mayor de edad, capaz y libre que no esté incapacitada judicialmente. También puede realizarlo una persona menor de edad cuando sea mayor de 14 años, con la asistencia de sus padres o tutores.

Se puede hacer de dos maneras:

- 1- Con testigos. En este caso es necesario la presencia de dos testigos mayores de edad, de los cuales uno de ellos no debe tener relación de parentesco hasta el segundo grado, ni estar vinculado por relación matrimonial con la persona que vaya a hacer el documento. Es recomendable nombrar un representante.
- 2- Ante notario, mediante acta notarial. No serán necesarios los testigos

Una vez tengamos el Documento de Voluntades Anticipadas formalizado, solicitamos su inscripción en el Registro de nuestra comunidad autónoma. A lo largo de nuestra vida podemos modificarlo y/o anularlo siguiendo el mismo procedimiento.

PASO  
a  
PASO

# PASO a PASO

REVISTA

ASOCIACIÓN DE ESCLERODERMIA CASTELLÓN



La Asociación de Esclerodermia Castellón (ADEC) es miembro de pleno derecho de:

- FEDER (Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras)
- EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras).
- AEE (Asociación Española de Esclerodermia)
- LIRE (Liga Reumatológica Española)
- COCEMFE-CS (Federación Provincial de Discapacitados Físicos y Orgánicos-Castellón)
- CERMI (Comité Español de Representantes de personas con Discapacidad)
- EuOrphan (Agencia Europea de Medicamentos Huérfanos)

Si queréis saber más información referente a las actividades realizadas por ADEC y otras entidades en todo el país podéis entrar en [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org) y en [www.esclerodermia-adec.org](http://www.esclerodermia-adec.org)

**¡ muchas gracias !**

Soñar, ayudar, reír, amar...

¿Te has dado cuenta que las mejores cosas de la vida son gratis?

ASOCIACIÓN DE ESCLERODERMIA  
CASTELLÓN

Antiguo Cuartel Tetuán  
Cuadra Tercera s/n  
12080 Castellón

