XI CONGRESO INTERNACIONAL CIENTÍFICO - FAMILIAR

Bellaterra 2 y 3 de Octubre de 2015

LIBRO DE PONENCIAS

El valor de la experiencia

ÍNDICE

Presentación 5

Junta 7

Carta de Su Majestad la Reina Doña Letizia 9

Acreditacion e interés sanitario 13

Programa 15

Ponencias 21

Agradecimientos 57

MPS

PRESENTACIÓN

No es fácil llegar a donde estamos, son años trabajando para tener lo que tenemos y es gracias a todos vosotros, las familias y profesionales. Nuestros congresos, como el de este año que nos ocupa, tienen un alto nivel de conferenciantes y de propuestas, de conferencias que van desde el conocimiento a fondo de las patologías que representamos hasta el cuidado en casa con el día a día que vivimos, pasando por la muestra de resultados en investigación de las becas que ofrecemos cada año y que debemos seguir trabajando sin olvidarnos del cariño que ofrece nuestra Guardería y Sala de Juegos para ellos, los protagonistas. Este año ponemos en funcionamiento el Taller de Jóvenes MPS, impartido por nuestro psicólogo Eduardo Brignani el cual consta de una excursión y un cocktel para nuestros adolescentes MPS.

Gracias a nuestro recorrido vamos viendo la importancia que tiene una entidad de nuestro calibre. Los años de experiencia nos hacen reflexionar y aprender cada día los unos de los otros para luego aplicarlo en la calidad de vida de nuestros afectados y sus familiares.

Un cambio importante que veremos en este XI° Congreso es la implicación de la nueva Presidenta de MPS España, Dña. Ana Mendoza que participará en la mesa inaugural del Congreso y que se ha implicado al 200% en ponerse a la altura de las circunstancias para llevar nuestra entidad con cariño y esmero.

Os animo a todos a participar, compartir, aprender y sumar en este XI° Congreso en el que la familia MPS pasa a jugar un papel importante en vuestras vidas.

Ánimo y a seguir adelante.

Jordi Cruz
Director Ejecutivo de MPS España.

ÓRGANO DE REPRESENTACIÓN

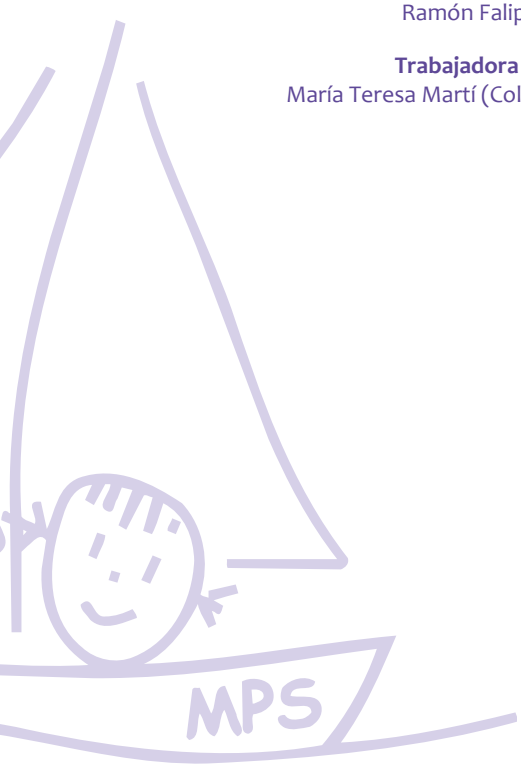
Presidenta:
Ana Mª Mendoza Maestre

Vicepresidente:
José Ángel Périz Juncosa

Secretaria:
Mercedes López Torres

Vocal:
Ramón Falip Cerdà

Trabajadora Social:
María Teresa Martí (Col. 8362)



COMITÉ MÉDICO

Dra. Mercedes Pineda Marfa
(Col. 6125)
Neuropediatra del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona

Dra. Mar O'Callaghan
(Col. 08-41349-2)
Neuropediatra del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona

Dra. Mireia del Toro
(Col. 32886)
Médico-Adjunto neuropediatría del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona

Dr. Guillem Pintos Morell
(Col. 08-11925)
Nefrólogo - Pediatra del Hospital Germans Trias i Pujol de Badalona, Barcelona

Dra. Maria Josep Coll
(Col. 10578-C) *Bioquímica clínica del Hospital Clínic de Barcelona*

Dr. Jordi Pérez López
(Col. 32886)
Medicina interna del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona

Profesor. Eduardo Brignani
(Col. 10.290)
Psicólogo de la Asociación MPS España

CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 128/2015

Su Majestad la Reina, accediendo a la petición que tan amablemente Le ha sido formulada, ha tenido a bien aceptar la

PRESIDENCIA DEL COMITÉ DE HONOR

del **"XI CONGRESO INTERNACIONAL CIENTÍFICO-FAMILIAR MPS ESPAÑA 2015"**, que tendrá lugar en Barcelona el 2 de octubre próximo.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 11 de junio de 2015

EL JEFE DE LA CASA DE S.M. EL REY,

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

SUBSECRETARIA

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD
SUBSECRETARÍA
GABINETE TÉCNICO
10 JUL. 2015
SALIDA Nº 460

15/167.07
BG/mja

Se ha recibido en esta Subsecretaría documentación y escrito de Vd., en el que solicita el reconocimiento de interés sanitario para el **XI CONGRESO INTERNACIONAL CIENTÍFICO FAMILIAS MPS ESPAÑA 2015,** organizado por la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados, MPS España, y a celebrar en Barcelona durante los días 2 y 3 de octubre de 2015.

Dados los objetivos y la valoración positiva que merece el programa del acto, en aplicación de la Orden de 19 de junio de 1984 (Boletín Oficial del Estado de 2 de julio siguiente), se reconoce como de interés sanitario el mencionado Congreso, cuyas conclusiones o acuerdos adoptados deberán remitirse, dentro del plazo señalado en el artículo 3.2 de la Orden citada, al Gabinete Técnico de esta Subsecretaría de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

De acuerdo con el artículo 114.1 de la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, de Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común, la resolución de este procedimiento administrativo no pone fin a la vía administrativa, y podrá ser recurrida en alzada ante el órgano superior jerárquico en el plazo de un mes, a partir del día siguiente de la recepción de la notificación.

Lo que se comunica a Vd. a todos los efectos.

Madrid, a de julio de 2015

LA SUBSECRETARIA

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD · SUBSECRETARÍA ·

Mª María Jesús Fraile Fabra

Dña. Cristina Blasco
Secretaría Técnica
Reunions i Ciencia SL
Montnegre, 18-24 Bajos
08029 BARCELONA

Pº del Prado, 18-20
28071 MADRID
Tf.: 91 5964248
Fax: 915961563

CONSELL DE COL·LEGIS DE METGES DE CATALUNYA

Generalitat de Catalunya
Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries

RESOLUCIÓN DE ACREDITACIÓN DE ACTIVIDADES DE FORMACIÓN CONTINUADA

Expediente núm: **09/014376-MD**

Entidad solicitante: Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes relacionados

Tipo de actividad:Jornada

Actividad de la que se solicita la acreditación:

XI Congreso Internacional Científico-Familiar Mucopolisacaridosis España 2015

Bellaterra, Barcelona, del 2 al 3 de Octubre de 2015

DIRIGIDA A

La Actividad de formación continuada "XI Congreso Internacional Científico-Familiar Mucopolisacaridosis España 2015", una vez evaluada, ha sido ACREDITADA por el Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries (CCFCPS) con

0,8 créditos

Para obtener información complementaria, podéis dirigiros a la Secretaria del CCFCPS (tel. 93 567 87 97), todas las mañanas de de 8 a 15 horas.

Barcelona, 20 de Julio de 2015

Alicia Ávila López
Secretaria del CCFCPS

Validación: 20/07/2015 9:08:42

Normativa aplicable: Ley 44/2003, de 21 de novembre, d'ordenació de les professions sanitàries (art.33 i ss).Decret 407/2006, de 24 d'octubre, de creació del Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries i dels consells técnics de formació continuada, modificat pel Decret 23/2009 de 17 de febrer.Resolució SLT/8/2013, de 2 de gener, per la qual es dona publicitat al Conveni d'1 de gener de 2013, de delegació en el Consell de Col·legis Metges de Catalunya de funcions públiques pròpies del departament de la Generalitat competent en matèria de salut pel que fa a l'acreditació de la formació médica continuada.

MPS

XI CONGRESO INTERNACIONAL CIENTÍFICO - FAMILIAR

Bellaterra 2 y 3 de Octubre de 2015

PROGRAMA

PROGRAMA

VIERNES 2

17.00 **Visita guiada a las familias socias MPS al CBATEG: Centro de Biología Animal y Terapia Génica.**

20.30 **Cena de Bienvenida de familias y Comité de Asesoramiento Médico y Científico.**

Hotel Campus

SÁBADO 3

Sala Arnau de Vilanova.

08.30 **ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN Y ACREDITACIONES**

09.30 **PRESENTACIÓN Y APERTURA**

Moderador: Dr. Josep Torrent i Farnell,
Director de la Fundació Doctor Robert y representante de España en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA).

Autoridades asistentes al acto:

Ilma. Carme Carmona Pascual. *Alcaldesa de Cerdanyola del Vallés, Barcelona.*

Dra. Mercedes Pineda. *Centro Médico, Fundación Hospital Sant Joan de Déu. Clínica Teknon, Barcelona, Spain. Asesora Médico-Científico de MPS España*

Dr. Manuel Posada. *Director del Inst.de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.*

Sra. Ana Mª Mendoza Maestre. *Presidenta de MPS España.*

D. Jordi Cruz. *Director Ejecutivo de MPS España.*

10.00 **CONFERENCIA. *"Repaso de las MPS y síndromes afines en cuanto a la fisiopatología. Tratamientos actuales y futuros"***

Dra. Elisa Leao-Teles. *Unidad Pediátrica de Enfermedades Metabólicas. Centro Hospitalario de São João, Porto (Portugal).*

10.30 **CONFERENCIA. *"Treatment in Morquio A disease. Good news"***

Dr. Paul Hartmatz. *Children´s Hospital and Research Center of Oakland (USA).*

11.00 **PAUSA CAFÉ**

11.30 **CONFERENCIA. *"Avances en el desarrollo de la Terapia Génica para el tratamiento de las MPS (mucopolisacaridosis)"***

Dra. Fátima Bosch. *Catedrática de la UAB y Directora del CBATEG (Centro de Biotecnologia Animal y Terapia Génica), Bellaterra, Barcelona.*

12.00 MESA DE DEBATE. *"Resuelve tus dudas con el experto" I Parte.*

12.20 CONFERENCIA. *"Las MPS y sus oportunidades terapéuticas"*

Dra. Mireia del Toro. *Servicio de Neuropediatría del Hospital Vall d´Hebrón, Barcelona.*

12.40 CONFERENCIA. *"Resultados del Proyecto Coenzima Q10 y Vitamina B6 en MPS"*

Dr. Rafael Artuch. *Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

13.00 CONFERENCIA. *"Aprobación de medicamentos de Uso Humano y Uso Compasivo "*

D. César Hernández. Director General de la Agencia Española del Medicamento, Madrid.

13.20 MESA DE DEBATE. *"Resuelve tus dudas con el experto" II Parte.*

13.40 PAUSA ALMUERZO BUFFET

15.30 JORNADA MULTIDISCIPLINARIA. *"Mejorar la calidad de vida de las MPS" "El papel primordial del especialista"*

Dr. Enric Monclús. *Anestesiólogo del Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

Dr. Ramón Huguet Carol. *Jefe de Servicio de Cirujía Ortopédica del Hospital de Niños de Barcelona.*

D. Antonio Viaroli. *Ortopedia Pas, Barcelona.*

16.30 MESA DE DEBATE. *"Resuelve tus dudas con el experto" III Parte.*

16.50 CONFERENCIA. *"Subvenciones y ayudas públicas para familias afectadas"*

D. Fernando Torquemada. *Abogado de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder)*

17.10 CONFERENCIA. *" Conclusiones y Cierre"*

Jordi Cruz. *Director de MPS España*

17.25 MESA DE DEBATE. *"Resuelve tus dudas con el experto" IV Parte.*

18.00 CIERRE FINAL. *Actuación de los niños MPS con los personajes de Star Wars*

20.00 "CENA DE GALA MPS "

Rifa benéfica pro MPS con sorteo de regalos

Amenización musical de la velada

DR. JOSEP TORRENT-FARNELL
Farmacéutico cualificado y Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Barcelona, así como cursos de posgrado en farmacología y toxicología. Salud pública y Instituciones Europeas. Especialista en medicina interna

y farmacología clínica. Doctorado en farmacología clínica de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB). Profesor Titular del Departament de Farmacologia Clínica i Terapèutica de la UniversitatAutònoma de Barcelona (UAB) y Jefe Clínico del Servei de Farmacologia del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Representante de España en el Comité de Medicamentos Huérfanos (Committee for Orphan Medicinal Product -COMP) de la Agencia Europea de Evaluación de Medicamentos (European Medicines Agency-EMA), con sede en Londres.

Miembro del ScientificAdviceWorkingParty de la Agencia Europea de Evaluación de Medicamentos (European Medicines Agency -EMA), con sede en Londres.

Presidente del Comité Científico Asesor Externo, del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Josep Torrent-Farnell
Jefe Clínico del Servei de Farmacologia del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Mercedes Pineda, MD,PhD.
Centre Mèdic, Fundació Hospital Sant Joan de Déu. Clínica Teknon, Barcelona, Spain

Dra. MERCÈ PINEDA

Licenciada en medicina en 1970 hizo la especialidad de Pediatría y de Neurología. Su tesis doctoral fue el estudio arquitectónico del cerebelo en diferentes especies animales y en patología humana. Médico consultor especialista en neurología Infantil del Hospital Sant Joan de Déu i posteriormente Profesor Asociado de la Cátedra de pediatría de la Universidad de Barcelona. Ha trabajado como consultor en el departamento de neurología. Durante los últimos 40 años Ha recibido diversas becas de investigación FIS y de Fundaciones privadas, realizando mas de 260 publicaciones y capítulos de libros. Ha colaborado en el "Centro de investigaciones Biomédica de enfermedades raras (CIBERER). Es asesor científico en de diferentes asociaciones de padres y pacientes afectos de enfermedades neurodegenerativas y del neurodesarrollo. Sigue colaborando en las líneas de investigación que inició en la Fundación de San Joan de Déu. Sus investigaciones y estudios se han centrado en enfermedades neurológicas raras especialmente en las enfermedades del neurodesarrollo, neurodegenerativas, metabólicas, ataxias, mucopolisacaridosis, mitocondriales, Niemann Pick y síndrome de Rett. Su interés se ha centrado en los mecanismos neuropatológicos de los errores congénitos del metabolismo y la relación fenotipo-genotipo y su respuesta a las terapias.

JORDI CRUZ
Padre afectado por MPS III y Presidente desde 2003 en la Asociación Sanfilippo España y desde 2005 en la Asociación MPS España. Miembro de la Junta Directiva como Responsable del Área de Formación e Investigación de la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER.

Miembro de diversos comités de expertos de investigación y terapias como voz del paciente, tanto nacionales como internacionales.

Complementa sus funciones con las relaciones Institucionales en diferentes entidades del tercer sector.

Jordi Cruz
Director Ejecutivo de MPS España
Miembro de la Junta Directiva de FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras.

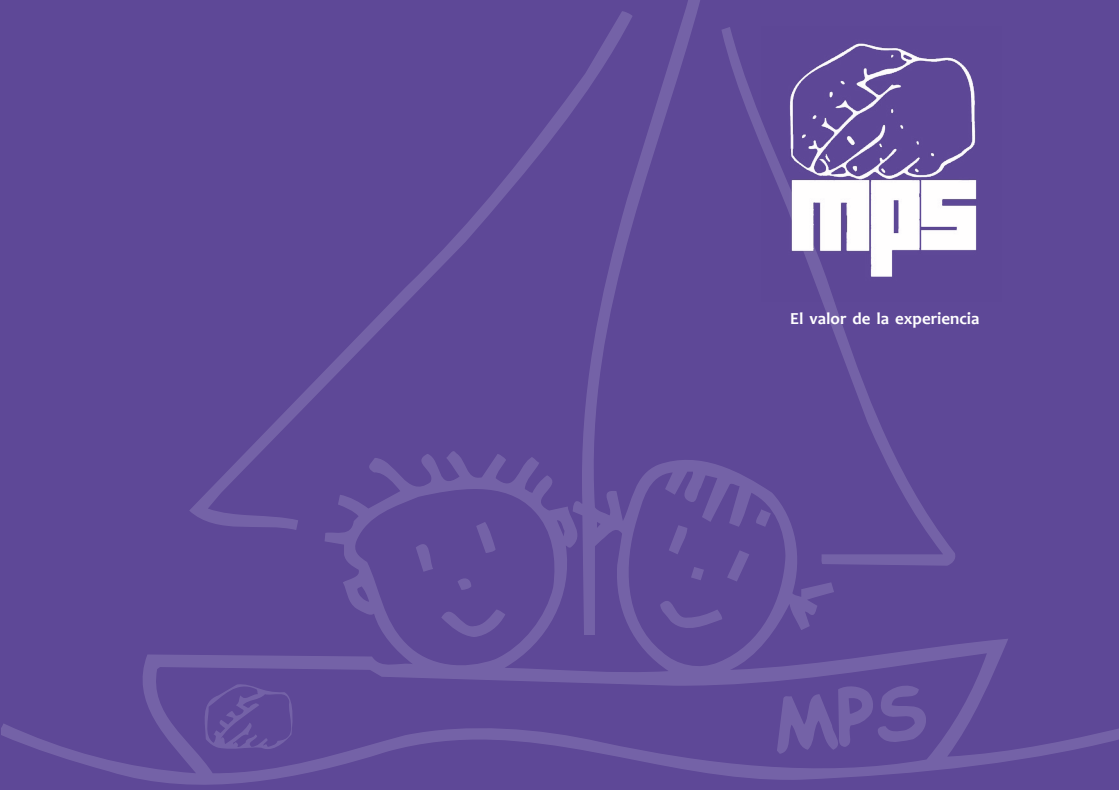
Responsable de Formación e Investigación de Fundación FEDER.

XI CONGRESO INTERNACIONAL CIENTÍFICO - FAMILIAR

Bellaterra 2 y 3 de Octubre de 2015

PONENCIAS

El valor de la experiencia



ELISA LEÃO TELES,
pediatra, coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas Centro Hospitalar S. João, Porto, Portugal. (1985-2015).

Coordenadora do Ciclo de Estudos Especiais em Doenças Hereditárias do Metabolismo, aprovado em Portugal pelo Ministério da Saúde e Ordem dos Médicos, desde 2009. Presidente da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (2008-2012). Fundadora e presidente da Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria desde 2013. Membro de Comissão Científica de Associações Nacionais de Doentes.

Particular interesse em doenças de sobrecarga lisossomal com participação em estudos internacionais.

Dra. Elisa Leao-Teles
Unidad Pediátrica de Enfermedades Metabólicas. Centro Hospitalario de São João, Porto (Portugal).

10.00 CONFERENCIA. *"Repaso de las MPSy síndromes afines en cuanto a la fisiopatología. Tratamientos actuales y futuros*

Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de enfermedades raras de depósito lisosomal, de origen genético, causadas por una deficiencia de enzimas lisosomales específicos, necesarios a la degradación de Glicosaminoglicanos. El defecto de uno de estos enzimas provoca acúmulo de GAGs no degradados dentro del lisosoma, en células específicas de diferentes tejidos y órganos, resultando en daño celular y en una elevación de estos productos en fluidos biológicos. Este proceso es progresivo y puede afectar a diferentes sistemas, con el deterioro y la insuficiencia orgánica, la afectación cognitiva y alta morbilidad y con disminución de la supervivencia. Son patologías clínicamente heterogéneas, con formas variables de presentación. Están reconocidos 7 tipos de MPS, con transmisión autosómica recesiva, a excepción de la MPS II que presenta una transmisión ligada al cromosoma X.

El enfoque terapéutico del paciente con MPS, con excepción de los raros casos con trasplante de médula ósea, va dirigido principalmente al tratamiento y a la prevención de posibles complicaciones. En los últimos años, se han aprobado terapias de reemplazo enzimático específicas con enzima recombinante para algunas de estas enfermedades (MPS I, II, IV, VI), estando nuevos abordajes terapéuticos en investigación.

Nos centraremos en la evolución del conocimiento con los resultados obtenidos con este tipo de terapia en el campo de las MPS, su impacto en la calidad de vida del paciente y en la definición de nuevos objetivos. Basado en el modelo de las MPS, se referirán otras enfermedades relacionadas.

Paul R. Harmatz
Children´s Hospital and Research Center of Oakland (USA)

PAUL R. HARMATZ, MD, is Associate Director of the Pediatric Clinical Research Center at UCSF Benioff Children's Hospital Oakland, Oakland, California. He completed his Pediatric internship and residency training at Harbor-UCLA Medical Center, Los Angeles, California. Following a research fellowship in Pediatric Gastroenterology and Nutrition at Massachusetts General Hospital, Boston, Massachusetts, he remained in Boston until 1992 as faculty in Pediatrics at Harvard Medical School. During the last 15 years, Dr. Harmatz has participated in clinical trials with MPS I, MPS II, IVa, VI and VII and has managed clinical care for MPS patients living in northern California.

10.30 CONFERENCIA. *"Treatment in Morquio A disease. Good news"*

Mucopolysaccharidosis IVA (MPS IVA; Morquio syndrome A) is caused by a deficiency in the activity of the enzyme N-acetylgalactosamine-6 sulfatase (GALNS). Deficient GALNS activity results in excessive and pathologic lysosomal storage of the glycosaminoglycan (GAG), keratan sulfate (KS) leading to multiple clinical manifestations including skeletal dysplasia, short stature, impaired endurance and compromised respiratory function. Enzyme replacement therapy (ERT) using exogenous GALNS was recently shown in a randomized, double-blind, placebo-controlled, multinational clinical study has been completed on 176 patients with MPS IVA that are ≥5 years of age to increase endurance and be well tolerated. This specific therapy to replace the missing enzyme in Morquio A was approved by FDA and EMA in 2014. Additional safety as well as efficacy outcomes will be reported. We will review clinical cases of "never too mild to treat", "never too old to treat", and "never too severe to treat" to help guide therapy.

La Mucopolisacaridosis tipo IV-A o síndrome de Morquio A está causada por la deficiencia en la actividad de la enzima N-acetilgalactosamina 6-sulfatasa (GALNS). Los resultados de la actividad GALNS deficiente y excesiva es patológica causando unalmacenamiento lisosomal de glicosaminoglicanos (GAGs), sulfato queratán (KS) dando lugar a múltiples manifestaciones clínicas incluyendo displasia esquelética, baja estatura, deterioro de la resistencia y función respiratoria comprometida.

La terapia de reemplazo enzimático (TRE) utilizando GALNS exógeno mediante un estudio clínico aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo, multinacional ha sido completado en 176 pacientes afectados por MPS IVA mayores de 5 años de edad aumentando la resistencia y siendo bien tolerado.

10.30 CONFERENCIA. *"Treatment in Morquio A disease. Good news"*

Esta terapia específica para reemplazar la enzima que falta en Morquio A fué aprobada por la FDA y EMA en 2014 así como los resultados de eficacia y seguridad.

Estamos revisando casos clínicos ya que: "nunca es demasiado leve para tratar", "nunca es demasiado viejo para tratar ", y "nunca es demasiado grave como para tratar ".

NOTAS

Dra. Fátima Bosch
Catedrática de la UAB y Directora del CBATEG (Centro de Biotecnologia Animal y Terapia Génica), Bellaterra, Barcelona

FÁTIMA BOSCH is a Pharmacist (1980) and PhD in Biochemistry (1985) by the University of Barcelona. She conducted post-doctoral studies at Vanderbilt University (1985), Case Western Reserve University (1988-1990), and NCI-Frederick Cancer Research and Development Center (1991). She is currently Full Professor of Biochemistry and Molecular Biology (1999) and Director of the Center of Animal Biotechnology and Gene Therapy (2003) at the Universitat Autònoma Barcelona. She has been granted the Rey Juan Carlos I (1985), Francisco Grande Covián (1998), Narcís Monturiol (2002), Sant Jordi Cross (2005), Alberto Sols (2006) and ICREA Academia (2013) awards. She has been Founding member of the European Society of Gene and Cell Therapy (1992), President of the Spanish Society of Gene and Cell Therapy (2007-2009), Vice-President of the European Association for the Study of Diabetes (2009-2012) and member of the Gene Doping Expert Group of the World Anti-Doping Agency (2014-present).

Su investigación se centra en el estudio de las causas fisiopatológicas de la diabetes mellitus utilizando modelos animales transgénicos y el desarrollo de enfoques con terapia génica para esta enfermedad mediante manipulación genética in vivo de los tejidos, usando vectores no virales y virales. Recientemente, ha aplicado su *know-how* en tecnologías de transferencia genética en el desarrollo de terapias génicas para trastornos metabólicos hereditarios como las Mucopolisacaridosis.

NOTAS

Dra. Mireia del Toro
Servicio de Neuropediatría del Hospital Vall d´Hebrón, Barcelona

MIREIA DEL TORO es médico adjunto del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario Vall d'Hebron de Barcelona, del CSUR de Enfermedades Metabólicas y con especial dedicación a las enfermedades lisosomales.

Participa en numerosos registros internacionales y lleva a cabo varios ensayos clínicos terapéuticos para diferentes enfermedades (entre ellas el tratamiento enzimático intratecal para la MPS tipo IIIA o la terapia con arimoclomol para la enfermedad de Niemann Pick).

Es autora de numerosos artículos en revistas nacionales e internacionales así como de capítulos centrados en el manejo de las enfermedades lisosomales.

12.20 CONFERENCIA. *"Las MPS y sus oportunidades terapéuticas"*

En los últimos años los avances en el tratamiento en las mucopolisacaridosis (MPS) han supuesto un cambio importante en su pronóstico y en la calidad de vida de los pacientes. Clásicamente el manejo de las MPS se limitaba al tratamiento sintomático de las complicaciones desde un abordaje multidisciplinar. A pesar de los múltiples avances terapéuticos, este tratamiento de soporte a las diferentes complicaciones de la enfermedad sigue siendo muy importante para asegurar al paciente la mejor calidad de vida posible y para su integración en la vida diaria. La asistencia debe involucrar a todos los especialistas necesarios para abarcar las posibles facetas de la afectación: ortopedas, neumólogos, cardiólogos, otorrinolaringólogos, nutricionistas, oftalmólogos. Este seguimiento debe realizarse en un centro con experiencia en MPS y coordinado por un médico referente.

Desde hace unas décadas existe la posibilidad reponer la actividad enzimática por distintas vías, ya sea en administración externa del enzima o por medio del trasplante de progenitores hematopoyéticos. El tratamiento enzimático sustitutivo (TES) consiste en la administración periódica por vía endovenosa del enzima deficitario marcado con una señal bioquímica. Es un tratamiento de fácil administración que requiere de una vía venosa por punción o de la colocación de un porth-a-cath, tiene pocos efectos secundarios y mejora muchos de los síntomas de los pacientes. Sin embargo, existen algunas limitaciones pendientes de resolver: algunos síntomas no responden al ser debidos a fenómenos secundarios, no atraviesa la barrera hematoencefálica y no penetra bien en algunos tejidos (hueso, cartílago y válvulas cardíacas); por último su precio es actualmente muy elevado. Actualmente es la opción terapéutica de elección para pacientes con MPS I, MPS II, MPS IV y MPS VI. Debido a la dificultad para la penetración en el sistema nervioso

se están llevando a cabo ensayos clínicos con la administración intratecal del enzima para pacientes con MPS I, MPS II y MPS IIIA.

El trasplante de células hematopoyéticas se basa en la provisión de enzimas a los diferentes tejidos por parte de las células donantes que migran desde el sistema cardiocirculatorio. En estos momentos su indicación absoluta es la de los pacientes con MPS I que sean menores de 2.5 años de edad y se puede considerar en los pacientes con MPS VII. Se están llevando a cabo estudios para el trasplante en pacientes con MPS II y MPS IV, sin unos resultados concluyentes por el momento.

Existen en la actualidad otros tratamientos basados en distintas aproximaciones a la fisiopatología de la enfermedad. La genisteína es una isoflavona de la soja que inhibe la enzima tirosina quinasa con lo que se supone que puede bloquear la síntesis de glucosaminglicanos. Los resultados de los estudios en pacientes con MPS III no han sido concluyentes y en estos momentos se está realizando un ensayo con dosis muy altas para valorar la efectividad. El pentosano polisulfato sódico es un tratamiento oral con propiedades antiinflamatorias y procondrogénicas que podría representar una mejoría en la afectación ósea y cartilaginosa de los pacientes con MPS. Los resultados en animales son positivos pero no hay estudios en pacientes.

Otra vía de acción es la corrección del defecto genético que produce la enfermedad cuya expresión máxima es la terapia génica. La terapia génica consiste en la obtención de un gen funcional que produzca el enzima adecuado para reemplazar al deficitario. Esto se consigue con la introducción en las células o tejidos afectados del gen adecuado vehiculizado por un vector que es un adenovirus. En la actualidad esta línea de investigación se está desarrollando muy activamente en el campo de las enfermedades lisosomales y, en particular en las MPS. En el próximo año se espera que se inicien en España los ensayos clínicos con terapia génica para MPS IIIA y IIIB. Un abordaje diferente es el de un fármaco llamado Ataluren cuyo objetivo es corregir el defecto genético para un tipo concreto de mutaciones llamadas nonsense. Se están realizando ensayos clínicos para diferentes enfermedades y se inicia para MPS I.

Esta revisión pretende dar una perspectiva de la situación actual en el tratamiento de las MPS con una visión alentadora de futuro. Con la llegada de la terapia génica como tratamiento definitivo y la introducción de nuevos fár-

macos coadyuvantes a la terapia enzimática sustitutiva el pronóstico de las personas afectas de MPS va a seguir cambiando de forma positiva. No hay que olvidar, sin embargo, que todas estas terapias requieren de centros de experiencia con grupos de especialistas multidisciplinares que son los que van a acompañar al paciente en el recorrido de su evolución.

Dr. Rafael Artuch
Laboratorio de Metabolopatias, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

RAFAEL ARTUCH.
Birth date: 17/06/1966. Education: Medicine degree (1990). Doctor in Medicine by the University of Barcelona in 1998 (PhD project: diagnosis of mitochondrial disorders in paediatric patients). Associate professor of biochemistry (Pharmacy degree) from 2000 to 2008. At present, director of the Inborn Errors of Metabolism laboratory of Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), and group Leader (U-703, Hospital Sant Joan de Déu) in the CIBERER (research centre for investigation in rare diseases, ISCIII).

Scientific and clinic research biography: From 2000 year when I got a staff position in the laboratory of Sant Joan de Déu Hospital, I have leaded several research projects funded by public competitive calls. Among them, projects from the Ministry of Spanish Health (Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)) and several collaborations in projects funded by the European Union. The topics covered by these projects were always related with inborn errors of metabolism and my main areas of expertise inside this complex field are mitochondrial energy metabolism disorders and also neurometabolic diseases, including GLUT1 deficiency and neurotransmitters disorders among others. Due to this research activity, I have published papers in international scientific journals. Amongst them, I have participated in the description of new genes associated with rare diseases, in the identification of new phenotypes and in the clinical follow-up of patients with rare diseases under treatments with orphan drugs.

Yubero D1, Montero R, O'Callaghan M, Pineda M, Meavilla S, Delgadillo V, Sierra C, Altimira L, Navas P, Pope S, Oppenheim M, Neergheen V, Ghosh A, Mills P, Clayton P, Footitt E, Cleary M, Hargreaves I, Jones SA, Heales S, Artuch R.

12.40 CONFERENCIA. *Resultados del Proyecto Coenzima Q10 y Vitamina B6 en MPS*[*]

Introducción: Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de trastornos lisosomales causados por deficiencias enzimáticas (de base genética) de la degradación de glicosaminoglicanos (GAGs). En un trabajo previo de nuestro grupo, habíamos demostrado una deficiencia secundaria de CoQ en plasma de pacientes con diferentes MPS.

Material y métodos: Para el presente trabajo, reclutamos 9 pacientes (MPS tipo III) del Hospital Sant Joan de Déu y 2 de la Neurometabolic Unit, National Hospital (NMU, London), con el fin de explorar más a fondo el estado nutricional general de dichos pacientes analizando vitaminas y micronutrientes en sangre y líquido cefalorraquídeo. Para analizar la vitamina B6 (piridoxal-fosfato) y el CoQ se utilizaron procedimientos de cromatografía líquida de alta presión con detección de fluorescencia y electroquímica.

Resultados: La mayoría de pacientes MPS-III mostraron una deficiencia de vitamina B6 y CoQ en plasma (7/9 y 8/9 respectivamente). Estas diferencias fueron estadísticamente significativas cuando comparamos estos resultados con un grupo control sano pareado por edad (Mann-Whitney U test, $p < 0.01$). La prueba de Chi-cuadrado demostró una asociación entre el hecho de portar una deficiencia de vitamina B6 y de CoQ en plasma, lo que sugiere una asociación entre ambas variables. El análisis de vitamina B6 en liquido cefalorraquídeo (disponible en los pacientes del NMU de London) confirmó una deficiencia clara de vitamina B6 en ambos casos.

Conclusión: Hemos demostrado una deficiencia combinada de CoQ y vitamina B6 en pacientes MPS-III. Estos hallazgos podrían explicar parte de la compleja patofisiología de estas enfermedades. Si estos resultados se confirman en series más largas de pacientes, se podría plantear terapias coadyuvantes a las actuales para corregir dichas deficiencias nutricionales.

ENRIC MONCLÚS DÍAZ,
Médico adjunto del Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona

Responsable del área de manejo de vía aérea difícil

Coordinador de anestesia pediátrica del Hospital Universitario Quirón Dexeus

Director del curso de: Manejo anestésico del paciente con mucopolisacaridosis

Autor del libro: Avances en el Conocimiento de la Vía Aérea ISBN: 84-616-2077-1

Dr. Enric Monclús
Anestesiólogo del Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

15.30 JORNADA MULTIDISCIPLINARIA. *"Anestesia y MPS"*

Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de enfermedades provocadas por defectos del metabolismo, secundarios a defectos enzimáticos, que producen un acúmulo lisosomal de diversos tipos de glucosaminoglucanos (GAG). Son *enfermedades multisistémicas raras y complejas* que requieren un enfoque multidisciplinar para su tratamiento y manejo intraoperatorio adecuado.

Como muestra el siguiente cuadro no se trata de una enfermedad única, sino de una serie de defectos específicos que se pueden expresar de forma variable.

Clasificación de las MPS[1]

TIPO		EPÓNIMO	ENZYMA DEFICIENTE	GAG AFECTADO	LOCUS CROMOSÓMICO
MPS I	IH	Hurler	α-1-iduronidasa	Dermatán y heparán sulfato	4p16.3
	IS	Scheie			
	IH/S	Hurler-Scheie			
MPS II		Hunter	Iduronato sulfatase	Dermatán y heparán sulfato	Xq28
MPS III	A	SanFilippo	Heparan N-sulfatas	Heparan sulfato	17q25.3
	B		α-N-Acetilα-glucosaminidasa		17q21
	C		α-glucosaminida acetiltransferasa		8p11.1
	D		N-Acetilglucosamina 6-sulfatasa		12q14
MPS IV	A	Morquio	Galactosa 6-sulfatasa	Keratan sulfato, condroitin 6-sulfato	16q24.3
	B		α-Galactosidasa	Keratan sulfato	3p21.33
MPS VI		Maroteaux-Lamy	Arylsulfatasa B	Dermatan sulfato	5q13-q14
MPS VII		Sly	α-Glucuronidasa	Dermatan y heparan sulfato, condroitin 4 y 6 sulfato	7q21.11
MPS IX			α-Hialuronidasa	Ac. Hialurónico	3p21.2 – p21.3

Nos centraremos en el manejo anestésico perioperatorio de dichos pacientes.[2]

1. González-Meneses López A, Barcia Ramírez A, Díaz Rodríguez JL. Protocolo de actuación en las mucopolisacaridosis. Protoc diagn ter pediatr. 2010;1:24-36

2. Walker R., Belani G., Braunlin E., Bruce I., Hack H., Harmatz P., Jones S., Rowe R., Solanki G., Valdemarsson B. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis . J Inherit Metab Dis (2013) 36:211–219

A pesar de tratarse de un grupo heterogéneo de patologías con una expresión de la enfermedad variable en los pacientes, las trataremos como un global, a pesar que existen notorias diferencias entre ellos.

a. Evaluación preoperatoria

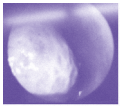
Todo anestesiólogo que deba intervenir un paciente afecto de MPS debe tener presente que se trata un paciente muy complejo, de manejo extremadamente delicado y que la comprensión y realización de pequeños (o no tan pequeños) detalles serán los que permitan la resolución exitosa del caso.

Es importante recordar que tendremos unas historiales clínicos muy extensos, con múltiples pruebas evolutivas que requerirán un tiempo para ordenarlas y evaluarlas. La ayuda de los padres es fundamental en este aspecto. Son, sin duda, los que mejor conocen toda la historia clínica y la evolución. Ellos nos dirán como está el paciente respecto a su basal por lo que hace a su estado general, emocional o que es normal y que no.

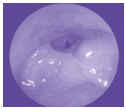
Existen unas ideas fundamentales que debemos conocer antes de afrontar un caso de MPS.

b. Se trata de pacientes con una vía aérea difícil.

Todo anestesiólogo que afronte un caso de MPS debe estar preparado para el manejo de una vía aérea compleja. Los depósitos de GAGS a lo largo de toda la vía aérea provoca dificultades en el paso del aire a través de estos puntos anatómicos. Técnicas avanzadas tanto en ventilación como en intubación, como la intubación fibroscópica en todas sus modalidades, el uso de nuevos dispositivos de intubación, experiencia en realización de una vía aérea quirúrgica...El colapso, no es sólo de la vía aérea superior, sino que puede ser también de vía aérea inferior con colapso traqueal y bronquial, lo que junto a las deformidades torácicas, y el patrón restrictivo pulmonar, obliga a un manejo ventilatorio exquisito para evitar atelectasias y lesiones pulmonares.



Infiltración cornetes por GAGS



Infiltración periglótica

La apertura bucal suele estar comprometida dificultando junto a la macroglosia la ventilación y la intubación de estos pacientes.

c. Afectación cardiovascular

Suele estar presentes en muchos casos, por lo que una revisión cardiológica previa es necesaria. Lesiones valvulares, cardiomiopatías, lesiones coronarias o fallos de ventrículo derecho pueden ser habituales y ser causa de complicaciones inesperadas.

Lesiones vasculares de tipo estenosis e grandes arterias por compresión o por depósito de GAGS deben ser también valoradas.

d. Lesiones ósea

Las lesiones de la odontoides (columna cervical) hacen que la extensión cervical durante la intubación de estos pacientes deba considerarse como de alto riesgo por sus posibles complicaciones.

A nivel de toda la columna son frecuentes la aparición de compresiones medulares segmentarias que limitan y dificultan la realización de anestesia regional espinal.

Otros punto a tener presente es la aparición de retracciones articulares generalizadas que obligan a que el posicionamiento y protección de las mismas sea complejo.

e. Falta de colaboración

Muchos de estos pacientes padecen afectaciones cognitivas que dificultan la su colaboración en los procedimientos a realizar. A esto debemos añadir el miedo propio de cualquier niño, así como las experiencias negativas de procedimientos anteriores. En este punto la ayuda de los padres dentro de quirófano puede ser de vital importancia.

Como resumen creo que estamos ante situaciones de gran complejidad que requieren anestesiólogos pediátricos muy experimentados (difícil, más cuando aceptamos que son enfermedades muy infrecuentes), y con experiencia específica en estas patologías.

Previo a la realización de un procedimientos, se requieren un revisión específica y detallada de cada caso, con informes actualizados para realizar una plan anestésico ajustado en coordinación con todos los equipos quirúrgicos y de enfermería involucrados.

¿Y el futuro?

a. Vivimos en la era de la información con lo que la mejor formación de los especialistas, así como el acceso actualizado y en tiempo real a la información publicada debe revertir en un mejor conocimiento y comprensión de las enfermedades llamadas raras. Cursos de formación específica en estos temas debe ayudar a mejorar la comprensión de dicha enfermedad así como en manejo y en consecuencia, los resultados.

b. Los nuevos tratamientos (trasplante de medula ósea, enzimas, investigación...) están haciendo cambiar drásticamente el futuro de muchos pacientes afectos de MPS, disminuyendo sobremanera sus manifestaciones clínicas y lesiones asociadas. Esto hace que el pronóstico vital de dichos pacientes mejore día a día.

c. Es una carrera lenta y larga, pero al final está la meta.

RAMÓN HUGUET CAROL,
Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Barcelona.

Especialista en Cirugía Ortopédica y Traumatología por la Universidad Autónoma de Barcelona.

Especialista en Rehabilitación por la Universidad de Barcelona.

Ex-Jefe del Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología del Hospital Universitario de Sant Joan de Deu de Barcelona.

Jefe del Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología del Hospital de Nens de Barcelona.

Dr. Ramón Huguet Carol
Jefe del Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología del Hospital de Nens de Barcelona

NOTAS

D. Antonio Viaroli
Ortopedia Pas, Barcelona

ANTONIO VIAROLI, Nacido el 01-10-1959 en Busseto (PR) Italia. Residente en Barcelona, España. Inicia su trayectoria laboral en Italia obteniendo el titulo de Técnico Ortopédico el 30-09-1978. Viene desarrollando su actividad profesional en España desde 1984, Durante estos años ha obtenido varios diplomas de reciclaje y reconocimiento, como el "Taller de ortesis dinámicas de pié y tobillo", otorgado por la Universidad Internacional de Catalunya - Jornada de actualización de ortesics en la mano ,otrgada por el Gremi D'ortesics i protésics de Catalunya-XI, Congreso Internacional Conference of Tecnical Orthopedics and Rehabilitation- Post Congres Intructional Course update on Pediatric Phisical Therapy: sitting, standing, normal and abnormal gait and implication for orthotic prescription- Certificado Blachford Endolite de formación para el montaje de prótesis de miembro inferior y programación de prótesis con microprocesador Endolite –III simposium de técnica ortopédica y III jornada internacional Toi- I jornada para la construcción simplificada del corsé de Cheneau- Certificado de técnico acreditado y capacitado para el sistema MyoBock-Certificado de asistencia a las sesiones científicas del I simposium de Técnicas Ortopédicas, otorgado por FETOR- Certificado de asistencia a la I jornada de deporte de aventura adaptado: rehabilitación, educación y vida otorgado por la "Escuela de Formación Profesional Ramón y Caja" experiencia profesional que le ha llevado a impartir clases en la "Escuela para la formación de Técnicos Ortopédicos Ramón y Cajal de Barcelona", en el "Curso de Thera Togs i DAFOs aplicados a niños con alteraciones neuro-motrices",organizado por la Sociedad Española de Fisioterapia en Pediatría- SEFIP y el Col·legi de Fisioterapeutas de Catalunya ,y a colaborar en el posgrado de fisioterapia de las "Escoles Universitàries Gimbernat i Tomàs Cerdà",adscrita a la Universitat Autònoma de Barcelona.

Actualmente es técnico responsable del centro ortoprotésico PAS de Barcelona.

15.30 JORNADA MULTIDISCIPLINARIA. *"Mejorar la calidad de vida de las MPS" "El papel primordial del especialista"*

ORTESIS DE MIEMBRO INFERIOR

En la terapéutica de los trastornos motores de la extremidad inferior, junto con la recuperación funcional y la cirugía, cobra especial importancia el tratamiento con ortésis.

Las ortésis varían según el tipo de alteración motora y grado de ayuda necesaria para el paciente.

Podemos distinguir tres grupos:

1. Convencionales o metálicas.
2. Conformadas.
3. Híbridas.

INTRODUCCIÓN A LOS DAFOS

Los DAFO son ortésis de miembro inferior.

Concretamente, el nombre DAFO (Dinamic Ankle Foot Orthoses) significa ortésis dinámica para el control del pié y tobillo.

La base del sistema DAFO es el principio de que las buenas posiciones biomecánicas funcionan mejor.

LA DECISIÓN DE UTILIZAR UN APARATO ORTOPEDICO

La utilización de aparatos ortopédicos en aplicaciones pediátricas, tiene cinco principales áreas de valores.

1. Prevenir deformidades.
2. Corregirlas.
3. Mejorar la base de apoyo.

4. Facilitar el desarrollo de habilidades.
5. Mejorar la marcha.

FILOSOFÍA DAFO

1. Retropié: (conseguir un buen control del retropié es fundamental para mantener el pie en buena posición biomecánica.)
2. Antepié: (con el retropié controlado es más fácil controlar el antepié.)
3. Posición neutra: (no siempre es posible llegar a la posición neutra entre talón y antepié.)
4. Dorsiflexión y plantiflexión: (la evaluación del tobillo se hace después de posicionar el retopié y antepié.)

PRINCIPOS DE CONTROL QUE OFRECE CADA DAFO

Existen nueve tipos de de dafos supramaleolares, siete dinámicos y dos pasivos o nocturnos y cuatro submaleolares,cada uno de ellos ofrece un control específico.

DAFOS SUBMALEOLARES (plantillas)

N° 7 Plantilla para mínimo control

N° 6 Ortésis de control moderado

N° 5 Ortésis de control máximo

N° 5.5

DAFOS SUPRAMALEOLARES

N° 4 Flexión plantar y dorsal libre

N° 3,5 Resiste la plantiflexión

N° 3 Bloquea la flexión plantar, flexión dorsal libre

N° 2 Articulada, bloquea la flexión plantar, flexión dorsal libre

DAFO TURBO. Bloquea la dorsiflexión y la plantiflexión

DAFO FA. Bloquea la dorsiflexión y la plantiflexión

N° 1 Reacción al suelo.

DAFOS POSTURALES NO AMBULATORIOS

Nº 8 En Reposo

Nº 9 Ángulo de flexoextensión regulable

CONFECCIÓN DE LAS ORTESIS TIPO DAFO

La confección de los DAFOS empieza con el reconocimiento del paciente.

Podemos diferenciar seis pasos diferentes para su obtención.

Primer paso:

1. Valoración del paciente.
2. Manipulación del pie.
3. Toma del molde negativo.

Segundo paso:

1. Corte del molde negativo para conseguir la flexión dorsal deseada.
2. Preparación para el llenado.
3. Llenado del negativo con escayola, (obtención del molde positivo).

Tercer paso:

1. Retoque y afinado del positivo.
2. Marcado de las líneas de borde.

Cuarto paso:

1. Colocación de acolchados .
2. Conformado del plástico.

Quinto paso:

1. Remoción del plástico.
2. Desbastado y afinado.
3. Colocación de las correas.
4. Control de calidad.

Sexto paso:

1. Prueba.
2. Colocación del elevador de los dedos.
3. Entrega.

ACOLCHADOS

Los acolchados se utilizan para aumentar la comodidad.

El acolchado estándar incluye acolchado de los maleolos medial y lateral.

Se puede también acolchar el hueso escafoide, el talón o cualquier prominencia ósea .

Recordad que acolchar una férula en áreas que no son prominentes no agrega confort, en cambio aumenta el calor y el bulto.

ELEVADOR DE LOS DEDOS

El elevador de los dedos permite una colocación correcta de los dedos, ofrece más confort y una flexión más dinámica.

VELCROS

Los velcros contribuyen a que las ortésis queden perfectamente ajustadas.

Hay velcros de empeine, antepié, de tope tibial, de topes leves de plantiflexión en el caso de DAFOS supramaleolares y de control de los dedos.

NOTAS

D. Fernando Torquemada
Abogado de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder)

FERNANDO TORQUEMADA
Licenciado en Derecho, con Master en Práctica Jurídica y experiencia profesional en el ejercicio del derecho en diferentes despachos de abogados.

Aprobado sin plaza al Cuerpo de Secretarios Judiciales. Oposiciones al Estado del Grupo A-1 .

Colegiado ejerciente del Ilustre Colegio de Abogados de Madrid (ICAM).

Actualmente, Responsable de la Asesoría Jurídica de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Materias de especialización:

Derecho administrativo sanitario.

Área socio-sanitaria: Dependencia, Discapacidad, Necesidades educativas especiales.

Prestaciones contributivas y no contributivas de la Seguridad Social

Asistencia sanitaria transfronteriza y en Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del SNS.

Derecho farmacéutico: Acceso a medicamentos, copago, medicamentos huérfanos, ensayos clínicos y medicamentos biosimilares.

Derecho laboral. Incapacidades laborales por enfermedad grave. Reducción de jornada. Adaptación de puesto de trabajo.

Reclamaciones contra la Seguridad Social: prestación por hijo a cargo con enfermedad grave, acceso a la jubilación anticipada para personas con discapacidad, etc.

Derecho asociativo y Tercer Sector. Responsabilidad Social Corporativa.

Reclamaciones contra negligencias o mala práxis médicas y responsabilidad civil subsidiaria de la Seguridad Social.

Gestión de riesgos y documentación clínica. Protección de Datos (LOPD y nuevo Reglamento Europeo). Contenidos legales de páginas web del sector sanitario, e-Salud. Historia clínica electrónica

16.50 CONFERENCIA. *"Subvenciones y ayudas públicas para familias afectadas"*

FUENTES: organismos oficiales. Datos actualizados

CONTENIDO: se distinguen 3 grandes grupos de ayudas

1. Ayudas sociales y económcas derivadas de la discapacidad (no de la dependencia)
2. Prestaciones contributivas (incapacidad laboral)
3. Prestaciones no contributivas

FINALIDAD EXPOSICIÓN:

1. Al menos mencionar (sin poder concretar demasiado)
2. Intentar llegar generalidad casos (ayudas por discapacidad que se destinan desde el estado o ccaa o aytos con pocas diferencias)

MÁS INFORMACIÓN: SIO FEDER / Servicio asesoria juridica / Documentos

Requisito previo: certificado discapacidad (mínimo 33 %). Obtención en centros base de atención a personas con discapacidad.

Desarrollo:

1. Ventajas fiscales
2. Accesibilidad
3. Empleo
4. Prestaciones económicas
5. Prestaciones asistenciales
6. Educación
7. Otras ayudas
8. Dónde solicitar estas ayudas

VENTAJAS FISCALES

- IRPF: reducciones sobre los rendimientos netos del trabajo, en la base imponible en las aportaciones realizadas a Planes de Pensiones, o la exención de las prestaciones por desempleo cuando una persona con discapacidad deja de trabajar por cuenta ajena y pasa a ser autónomo, exención cuota seguridad social durante un año para autónomos.
- IVA: comprar y reparar sillas de ruedas, prótesis, órtesis e implantes internos encaminados a paliar o reducir la discapacidad, se aplicará un reducción del 4% sobre el IVA (también para compra vehículo)
- Patrimonio, sucesiones y donaciones, transmisiones patrimoniales: mínimos exentos y bonificaciones, reducciones.
- Exención impuesto matriculación e impuesto vehículos tracción mecánica: compra vehículo. Descuento en permiso circulación.

ACCESIBILIDAD

- Tarjeta especial para el transporte público urbano (Madrid, sup a 65 %)
- Ayudas para transporte en taxi (sin posibilidad de carnet o menores de edad)
- Ayudas para hacer accesible la vivienda habitual (Programa de fomento de la rehabilitación edificatoria. Actuaciones dirigidas no solo a la conservación del edificio sino también a ajustes razonables en materia de accesibilidad)
- Eliminación barreras arquitectónicas comunidades de propietarios. (nuevo art 10,1,b tras d.f. 1 Ley 8/2013 de rehabilitacion, regeneración y renovación urbanas. Elementos comunes. Carácter obligatorio, sin acuerdo previo Junta Propietarios. Importe no superior a 12 mensualidades ordinarias.)
- Plazas de aparcamiento reservadas, o cercanas a su residencia (casi siempre, movilidad reducida 7 puntos. Depende de los ayuntamientos)

EMPLEO

- Ayudas del Estado a las empresas que contraten a personas discapacitadas para trabajar por cuenta ajena. Contratos bonificados. Cuotas seg social.
- Ayudas a los autónomos. Primer año sin cuotas.

- Jubilación anticipada. RD 1851/2009 (min 45 %. 15 años cotizados. Listado tasado)
- Prestación por hijo a cargo con enfermedad grave. RD 1148/2011. (los dos trabajando. 1 con reduccion jornada min 50 %. Listado tasado amplio. "necesidad cuidado directo, constante". Abusos mutuas gestoras:asistencia colegio. Dirección Gral Ordenación Seguridad Social.
- 5 % (7% justicia) cupo reserva oposiciones
- Empresas obligadas a reservar un 2 % a personas con discapacidad. "medida alternativa". Empresas con más de 50 trabajadores.
- Reducción jornada laboral "requisito enfermedad ¿grave?". ¿fijación horario?
- Excedencia. ¿reserva de puesto?
- 18 semanas permiso paternidad ampliado por nacimiento hijo con discapacidad

PRESTACIONES ECONÓMICAS

- Familia recibe prestación familiar. (1000 € menores de 18 y más de 33 % / sin prestación contributiva: 4.000 € mayores de 18 años y sup 65 %, 6.000 € para sup 78 %) Ayudas compatibles con dependencia
- Acceso a pensión NO contributiva por invalidez o jubilación pudiendo mantener empleo remunerado durante 4 primeros años.
- Rebaja a 2 hijos (no 3) para la obtención carné familia numerosa. La familia numerosa genera otras ayudas diferentes (tasas y matrícula universidad pública, acceso guarderías, centros educativos concertados)

PRESTACIONES ASISTENCIALES

- Ayudas para la asistencia farmacéutica y sanitaria (sin alta seguridad social, ingresos inferiores a 5.000 anuales)
- Ayudas para el transporte a los lugares de rehabilitación.
- Acceso a centros de atención temprana (en teoría no requisito exigible pero en la práctica es el primer filtro) así como a programas de respiro familiar y de tratamientos concretos y especializados en diversos centros residenciales (CREER).
- Acceso a servicios de teleasistencia así como a ayudas a domicilio para la atención personal y doméstica (diferente a la dependencia,

depende de cada CA). Cuota seguridad social reducida empleados de hogar.

- Vivienda de protección oficial: acceso al cupo de reserva así como a una valoración especial, tanto si se trata de compra o de alquiler.

EDUCACIÓN

- Plazas reservadas en guarderías, colegios e institutos, sean públicos o privados. También plazas reservadas en la universidad pública.
- Prácticamente exentos tasas de matriculación universitaria
- Baremación especial de cara a la concesión de plazas centros públicos. (discapacidad en hijos o padres solicitantes)

Baremación especial en todo lo referido a la concesión de becas de acceso a la guardería, colegios e institutos, libros, comedor, colegios profesionales, (ICAM por ejemplo) etc

OTRAS AYUDAS

- Protección patrimonial (patrimonio protegido). Hijos con discapacidad que sobreviven a los padres. Ley 41/2003.
- Asistencia jurídica gratuita (independientemente de los recursos económicos solo casos disc psíquica y para asuntos de abuso o maltrato)
- Las bibliotecas públicas ofrecen un servicio de préstamo con envío a domicilio descuentos en todo lo relacionado con el ocio: cine, parques temáticos, teatros, museos, etc

DÓNDE SOLICTAR LAS AYUDAS

- Si se trata de ayudas de carácter fiscal o económico, lo mejor es acudir a la Agencia Tributaria (www.aeat.es), a la Seguridad Social (www.seg-social.es) e incluso al IMSERSO (www.seg-social.es/imserso).
- Si son ayudas relacionadas con la movilidad y el transporte es recomendable contactar con la DGT (www.dgt.es) o con el Ayuntamiento de tu localidad.

Organizaciones como la ONCE o CERMI se dedican especialmente a luchar por los discapacitados y cuentan con servicios de información y asesoramiento muy recomendables.

Explicación importancia establecimiento NEXO CAUSAL PATOLOGIA – DESEMPEÑO FUNCIONES PRINCIPALES

CONTRIBUTIVO, supeditadas a una previa relación jurídica con la Seguridad Social (acreditar un período mínimo de cotización)

NO CONTRIBUTIVAS situación de necesidad protegible, carezcan de recursos suficientes para la subsistencia en los términos legalmente establecidos, aún cuando no hayan cotizado nunca o el tiempo suficiente para alcanzar las prestaciones del nivel contributivo. Ejemplo INVALIDEZ. Cuantías (más o menos las enumeradas en aptdo prestaciones económicas a familias mayores 18 años sup 65 % o 75%)

- Incapacidad TEMPORAL, que es la que se produce cuando el trabajador, debido a una enfermedad o accidente, está imposibilitado temporalmente para trabajar y precisa asistencia sanitaria de la Seguridad Social.
  - Enfermedad común y accidente no laboral: 60% de la base reguladora desde el 4° día de la baja hasta el 20° inclusive y el 75% desde el día 21 en adelante (MAX 12 + 6 Meses)
- Incapacidad PERMANENTE, que se plantea cuando la persona, estando afectada por un proceso patológico o traumático derivado de una enfermedad o accidente, ve reducida o anulada su capacidad laboral de forma presumiblemente definitiva.

GRADOS / TIPOS PERMANENTE

- Parcial para la profesión habitual: La que ocasiona una disminución superior al 33% en el rendimiento para dicha profesión. (5 años cotizados 10 anteriores)
- Total para la profesión habitual: es la que inhabilita al trabajador para su profesión habitual pero puede dedicarse a otra distinta. (Menores de 31 años: cotizado tercera parte de años entre los 16 años y el hecho causante) (mayores de 31 años: cotizada cuarta parte…) Matices periodos cotización, pero casi siempre 5 años mínimo
- Absoluta para todo trabajo: inhabilita al trabajador para toda profesión u oficio.
- Gran invalidez: Cuando además necesita la asistencia de otra persona para los actos más esenciales de la vida.

CUANTÍA PRESTACIÓN

- *Parcial:* 24 mensualidades Base reguladora que sirvió para el cálculo de la incapacidad temporal
- *Total:* 55% de la base reguladora. Se incrementará un 20% a partir de los 55 años cuando por diversas circunstancias se presuma la dificultad de obtener empleo en actividad distinta a la habitual

  Compatibilidad del cobro de esta pensión con el cobro del salario: regla general: sí, si es compatible con su estado. No es necesario cambiar de empresa, sino únicamente que el nuevo puesto, las nuevas funciones, sean perfectamente compatibles con la capacidad residual, y con la dolencia o lesión existente.
- *Absoluta:* 100 % base reguladora
- *Gran invalidez:* 100% de la base reguladora incrementado en un 50% destinado a remunerar a la persona que atiende al gran inválido

No contributivas

Situación de necesidad protegible, carezcan de recursos suficientes para la subsistencia en los términos legalmente establecidos, aún cuando no hayan cotizado nunca o el tiempo suficiente para alcanzar las prestaciones del nivel contributivo.

INVALIDEZ. Cuantías (más o menos las enumeradas en aptdo prestaciones económicas a familias mayores 18 años sup 65 % o 75%)

Para ser beneficiario no se exige haber cotizado previamente

Máximo de ingresos (unos 5.000 € anuales, o 8.000 si se convive con 2 familiares) + discapacidad mínima de 65 %

NOTAS

Desde MPS, queremos mostrar nuestro agradecimiento a todas aquellas entidades, instituciones o personas que nos ayudan a hacer posible esta jornada cada año.

¡Gracias a todos!

Agradecimientos

El valor de la experiencia

Programa de Voluntarios de "la Caixa"

Más de 30.000 personas forman parte del grupo "la Caixa". Todas ellas, con una capacidad profesional y técnica destacable, pueden aportar un inmenso beneficio a causas sociales, medioambientales y culturales. Con este fin nace el **Programa de Voluntarios de "la Caixa"**, un proyecto que desea incentivar el potencial de la acción voluntaria del equipo humano de la entidad y que empieza a dar sus primeros pasos en el año 2005.

En la actualidad son **más de 6.800 las personas** que desinteresadamente forman parte de los voluntarios de "la Caixa"; todas ellas pertenecen a alguna de las **40 asociaciones** de voluntarios en las diferentes provincias españolas que constituyen el programa.

El programa de voluntariado de "la Caixa" ofrece a los empleados y jubilados de la entidad, así como a sus familiares y amigos, la posibilidad de participar en la Obra Social "la Caixa" y responder a sus inquietudes solidarias de una manera organizada fomentando el voluntariado como valor de solidaridad y cooperación.

Qué ofrecemos

- Actividades lúdico-sociales con niños: actividades deportivas, culturales y creativas y salidas lúdicas para niños en situación de pobreza, en riesgo de exclusión o con discapacidad.
- CiberCaixa Hospitalarias: espacios de aprendizaje, comunicación y entretenimiento situados en las zonas infantiles de los centros sanitarios.
- Actividades lúdicas contra la exclusión social: diferentes actividades para devolver la ilusión a personas en riesgo de exclusión social y promover su integración.
- Acciones solidarias: campañas y acciones puntuales a favor de las personas en situación de pobreza.
- Voluntariado internacional: participación directa en proyectos de cooperación internacional para el asesoramiento de las ONGs locales.
- Reinserción social: apoyo a diferentes colectivos que se encuentran en situaciones difíciles.
- Medio ambiente: acciones de protección y mantenimiento del medio ambiente.

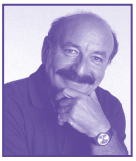
Asociaciones

La labor de los más de 6.800 voluntarios de "la Caixa" se lleva a cabo desde las 40 asociaciones de voluntarios repartidas por toda España. Estas asociaciones, agrupadas en la FASVOL (Federación de Asociaciones de Voluntarios de "la Caixa"), son las que, de forma organizada, identifican, priorizan y llevan a cabo acciones solidarias según las necesidades de cada territorio.

Durante el año 2014, los voluntarios de "la Caixa" participaron en un total de 1.185 acciones circunscritas en el ámbito local, siendo la proximidad su mejor valor añadido.

MPS

Desde hace varios años, los voluntarios de "la Caixa" colaboran en la labor de Guardería-Sala de juegos en los Congresos de MPS España. La coordinación la lleva a cabo Rosa Mª Moreno, voluntaria de la Asociación de Barcelona Provincia Sur. Rosa Mª es administrativa, y comparte familia y trabajo con su compromiso en diferentes ámbitos de voluntariado social desde el año 1986.



EDUARDO BRIGNANI PÉREZ

Psicólogo, psicoterapeuta y coach, de orientación psicodinámica.

Con más de 25 años de trabajo con grupos de familiares y de personas con Discapacidad/Diversidad Funcional. Formador de formadores. Docente en el postgrado de Psicopatología de la UAB. Colabora en la Escuela de Padres y es formador en DINCAT.

Es autor de diversos artículos y libros referidos a la D/DF.

Co-fundador y coordinador el Grupo de Trabajo "Psi+Di" del Col·legi Oficial de Psicología de Catalunya.

Psicólogo de la Asociación MPS-Fabry España, de la Asociación Catalana Síndrome X Frágil, de de la Asociación Española Síndrome Cornelia de Lange y de la Asociación Catalana del Síndrome de Rett; es Asesor de la Federación Española Síndrome X Frágil.

TAN AMIGOS

Intervenciones terapéuticas y educativas con perros.

Con Ivan Alba Acedo

Técnico en Terapia Asistida con animales.

Master en Instrucción de Unidades Caninas de perros de trabajo.

Alexia Falcó

Licenciada en Veterinaria.

Directora del Proyecto Tan Amigos.

IDDT – International Detector Dogs Team

Marga Macias Masana

Directora International Detector Dogs Team (IDDT).

Directora de Proyectos IDDT- Assistance Dogs Spain.

Grado en Prevención y Seguridad Integral.

Máster Instructor de Unidades Cani-nas de Trabajo (UAB).

Instructora acreditada de perros de Asistencia.

Instructora acreditada de Unidades Caninas de Detección (Reino Unido).

Docente Postgrados Universitarios Instrucción Canina UAB.

Juan Manuel Martínez

Colaborador del Departamento de Proyectos de International Detector Dogs Team (IDDT).

Máster Instructor de Unidades Caninas de Trabajo (UAB).

Instructor acreditado de Unidades Caninas de Detección (Reino Unido).

Instructor de Unidades Caninas de Rescate y Salvamento.

Colaborador del Equipo Docente de los Postgrados Universitarios Instrucción Canina UAB.

Nuria Alonso Remiro

Responsable del Departamento de Adiestramiento y Aprendizaje animal de IDDT.

Assistance Dogs Spain.

Lic. Biología.

Máster de Etología (UAB).

Instructora de Unidades Caninas de Trabajo.

Instructora acreditada de Perros de Asistencia.

Docente Postgrados Universitarios Instrucción Canina UAB.

Ruth Eleuterio Bascuñana

Coordinadora de prácticas de los cursos de Instrucción Canina de IDDT.

Assistance Dogs Spain.

Instructor de Unidades Caninas de Trabajo.

Instructora acreditada de Perros de Asistencia.

Docente Postgrados Universitarios Instrucción Canina UAB.

Antonio Jimenez Blasco

Técnico de los Equipos caninos operativos de detección de plagas de IDDT.

Coordinador de logística de IDDT.

Instructor de Unidades Caninas de Trabajo.

Docente Postgrados Universitarios Instrucción Canina UAB

FUNDACIO ESPLAI

FUNDACIÓN ABRACADABRA

Fundación abracadabra de magos solidarios. David el mag, Regalamos mágia con toda la ilusión. La fundación es una organización de acción social sin ánimo de lucro que trabaja en España y que se dedica a llevar actuaciones de magia fundamentalmente a niños hospitalizados, a discapacitados psíquicos y físicos, exclusion social y a mayores en residencias, Este es nuestro 10 aniversario!

STAR WARS

Somos una agrupación sin ánimo de lucro con el propósito de realizar actos conjuntos con otras asociaciones o colectivos considerando un privilegio poder colaborar.

También, realizamos visitas a Hospitales para llevar esta fantasía a los niños que están ingresados. Llevamos donde sea necesario la ilusión y el afecto de los personajes de las películas, en el corazón de los fans de la saga.

Gonzalo Moldes
Marc Camps Bonany
Marcos mellado villodres
Oscar Arnal Pino
Claudi Fatjó
Mireia Andreu
Jesús Marín Vadillo
Eva Prieto Cano
Jose Antonio Sanchez Ramos
Monica Riba Martinez
Martina Sanchez Riba
Iam stubbington
Anam stubbigton
Luis Cespedes Lacasa
Juan Antonio Ecija Corrionero

NOTAS

NOTAS

Colaboran:

Universitat Autònoma de Barcelona

Hotel Campus UAB CAMPUS

cbateg Centre de biotecnologia animal i teràpia gènica

proyecto tan amigos

Asociación de Voluntarios de "la Caixa"

PLATAFORMA UAB MALALTIES MINORITÀRIES

Entidad de Utilidad Pública FEDER

BIOMARIN

ESTEVE

genzyme A SANOFI COMPANY

minoryx therapeutics

Shire

Synageva BioPharma Dedicated to Rare Diseases

Acreditado por el al Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries - Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias con 0,8 créditos. Número de registro: 09/014376-MD-MD

Otorgado el Reconocimiento de Interés Sanitario al Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

CONGRESO ORGANIZADO POR

Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados. MPS España.
ENTIDAD DECLARADA DE UTILIDAD PÚBLICA

Telfs. 661.710.152 - 617.080.198 - 93.804.09.59
www.mpsesp.org
info@mpsesp.org