

# ENFERMEDADES MINORITARIAS

## Más allá de la piel

JORNADA  
FORMATIVA

25 DE NOVIEMBRE 2024

La necesidad del trabajo en red



Inscripción gratuita:  
<https://bit.ly/mesenlladelapell>

**Sala Francesc Cambó**  
Recinto Modernista Sant Pau  
C/ Sant Antoni Maria Claret 167, Barcelona

# ENFERMEDADES MINORITARIAS,

## Más allá de la piel

La necesidad del trabajo en red

# PROGRAMACIÓN

## 25 DE NOVIEMBRE DE 2024

### 9:30 h MESA INSTITUCIONAL

**Dr. Rafael Ruíz**, subdirector general de coordinación de la Secretaria d'Atenció Sanitària i Participació, Departament de Salut.

**Sra. Montserrat Ginés**, vicepresidenta de Acció Psoriasis.

**Sr. José María Soria**, presidente de la Asociación Española de Ictiosis.

**Dra. Núria Tarrats**, responsable de investigación en DEBRA.

**Enfermera Raquel Valiente**, presidenta de la Asociación Nacional de Miopatías.

**Sra. Iolanda Arbiol**, directora de la Fundación Dr. Torrent-Farnell.

### 9:50 h TESTIMONIOS EN PRIMERA PERSONA

### 10:10 h DEL RETO DEL DIAGNÓSTICO, A LA BÚSQUEDA DE UNA CURA O MEJORA

*Presentan y moderan:*

**Dra. Núria Tarrats**, responsable de investigación en DEBRA.

**Sra. Montserrat Ginés**, vicepresidenta de Acció Psoriasis.

*En la mesa:*

**Dr. Josep Riera**, coordinador de ERN-SKIN, servicio de dermatología del Hospital Clínic de Barcelona.

**Dra. Anna López**, servicio de dermatología del Hospital de Sant Pau.

**Dra. Susanna Boronat**, directora de pediatría, Hospital de Sant Pau.

**Dr. Albert Selva**, unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas. Servicio de Medicina Interna, Hospital Vall d'Hebron.

### 12:00 h NETWORKING COFFEE

# ENFERMEDADES MINORITARIAS,

## Más allá de la piel

### La necesidad del trabajo en red

12:30 h

#### LA NECESIDAD DE TRABAJO EN RED Y DE FORMA MULTIDISCIPLINARIA

*Presentan y moderan:*

**Dra. Eulalia Baselga**, jefa de Servicio de Dermatología. Coordinadora de la unidad multidisciplinaria de malformaciones y tumores vasculares, Hospital Sant Joan de Déu.

**Enfermera Raquel Valiente**, presidenta de la Asociación Nacional de Miopatías.

*En la mesa:*

**Dra. Clara Serra**, presidenta de la Sociedad Europea de Asesoramiento Genético, del Hospital de Sant Pau.

**Enfermera Sonia Ehrenberg Archs**, enfermera pediátrica del servicio de dermatología, Hospital Sant Joan de Déu.

**Sra. Victòria Mir**, coordinadora de trabajo social y dirección de cuidados del Institut Català de la Salut.

**Dra. Maria Queralt Gorgas**, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Valle Hebron.

**Sra. Nora García**, psicóloga de la Asociación DEBRA piel de mariposa.

*Aportaciones Fila 0: nutricionista, oftalmología, rehabilitación*

*Turno de preguntas.*

14:30 h

#### CLAUSURA

## ENFERMEDADES MINORITARIAS

- › Hay más de **7.000** enfermedades minoritarias.
- › Afectan a 5 de cada **10.000** personas.
- › Hay **400.000** catalanes afectados.
- › Alrededor del **80 %** son de origen genético.
- › Pueden afectar al **3-4 %** de los recién nacidos.
- › Son graves y crónicas.

## ENFERMEDADES MINORITARIAS DERMATOLÓGICAS

### EPIDERMÓLISIS BULLOSA

La epidermólisis bullosa (EB) es una enfermedad minoritaria, genética y actualmente sin cura. La característica principal es una extrema fragilidad de la piel y las mucosas. La piel tiene diferentes capas unidas por proteínas que actúan como adhesivo, haciendo que la piel sea resistente y elástica. Las personas con EB no tienen estas proteínas funcionando correctamente, lo que provoca la aparición de ampollas ante el menor contacto o trauma, e incluso de forma espontánea. Acciones cotidianas como caminar o comer pueden ser extremadamente dolorosas. Es una enfermedad compleja con 4 tipos principales y más de 30 subtipos, y se han descrito 16 genes causantes. Es crónica y degenerativa, con manifestaciones secundarias que requieren atención multidisciplinaria.

### ICTIOSIS

Trastorno genético caracterizado por la producción de sudor con alto contenido en sales y secreciones mucosas de viscosidad anormal. La prevalencia estimada es de 1/250.000-350.000 individuos. Es una enfermedad crónica y generalmente progresiva, que aparece durante la infancia o, más raramente, en el recién nacido.

### PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA

La psoriasis pustulosa generalizada (GPP) es una enfermedad inflamatoria grave de la piel, potencialmente mortal, que se caracteriza por episodios recurrentes de fiebre alta, fatiga, erupciones cutáneas eritematosas y pústulas estériles en diversas partes del cuerpo, junto con leucocitosis neutrofílica.

### DERMATOMIOSITIS JUVENI

Forma de dermatomiositis (DM) de inicio precoz, una miopatía inflamatoria sistémica y autoinmune con vasculopatía, caracterizada por debilidad muscular proximal y simétrica, lesiones cutáneas y manifestaciones sistémicas. La vasculopatía afecta la piel, el músculo (principalmente perifascicular) y, a veces, el tejido intestinal.

### ESCLEROSIS TUBEROSA

Trastorno neurocutáneo poco frecuente, caracterizado por el desarrollo de hamartomas multiorgánicos que afectan principalmente la piel, el sistema nervioso central, los riñones, los pulmones y el corazón. Los primeros signos cutáneos incluyen máculas hipomelanóticas en la infancia, que evolucionan a angiofibromas faciales y otras lesiones dérmicas en la adolescencia. La afectación cerebral se manifiesta con displasias corticales y un alto riesgo de epilepsia (85% de los casos). Los angiomiolipomas renales, comunes en estos pacientes, pueden causar dolor, hematuria e insuficiencia renal progresiva. La atención médica interdisciplinaria es esencial.

## REDES EUROPEAS DE REFERENCIA (ERN-SKIN)

La red ERN-Skin nació como una acción conjunta de 3 grupos de trabajo de la EADV y la red FRT de Enfermedades Minoritarias de la Piel, activa desde hace más de 10 años. Aprobado por los Estados Miembros, el ERN-Skin empezó su trayectoria el 9 de marzo de 2017 junto con otros 23 ERNs.

Esta red engloba enfermedades minoritarias, complejas y no diagnosticadas de la piel en niños y adultos. Muchas de estas enfermedades tienen un pronóstico grave a causa de la implicación cutánea o mucosa, el riesgo de cáncer o su afectación multisistémica.

Las enfermedades minoritarias de la piel, con más de 600 condiciones, son diversas y tienen en común factores como: dificultad del diagnóstico o diagnósticos erróneos, falta de conocimiento en el manejo de síntomas cutáneos, poca formación de los equipos sociosanitarios, baja inclusión de las personas afectos y tratamientos inmunosupresores con múltiples comorbilidades, que afectan directamente a la calidad de vida de las personas que conviven con estas enfermedades.

## COLABORA



## PATROCINA

