



Madrid, 4-6 de octubre de 2019

## Hipotiroidismo, nutrición y aspectos metabólicos de la enfermedad

**Dra. Diana Boj Carceller**Especialista en Endocrinología y Nutrición. Hospital
Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

# Actualización y novedades en el tratamiento de la enfermedad

**Dr. Marció Andrade Campos** *Hospital de Mar. Barcelona* 

### Atención temprana, pautas y estímulos en la enfermedad de Gaucher tipo 3

**Estela Monís Rufino**Fisioterapeuta y Directora Técnica de Neurointegra,
Centros de Atención Infantil Temprana.

### Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG









Con el patrocinio de:









### Saludo de la presidenta de la AEEFEG

Cada mañana, al brotar el día, sacaba su cabeza de entre su plumón suave y calentito. Se aseaba metiendo su pico entre cada una de sus plumas, con energía y contundencia. Luego, daba unos pequeños saltos y comenzaba a comer con ansia su alpiste, multivitamínico, por supuesto.

Rozaba su pico contra los barrotes, saltaba de un lado a otro y, si el día se presentaba soleado, usaba el columpio de forma insistente.

La mayor parte del día lo pasaba en casa, pues los nubarrones predecían mal tiempo, aunque siempre había un rato para salir al balcón y, con sus trinos, anunciar que seguía vivo, que estaba allí, y quería comunicar al resto que no tenían una jaula tan confortable como la suya, que le comprarían una y podrían disfrutar como él.

Una mañana, se encontró con la puerta de su jaula abierta y tenía tanto temor que no quería ni acercarse a ella, menos salir. Pero desde la ventana vio una banda de jilgueros que volaban en zig-zag, estorninos posados en la antena de la televisión, palomas desayunando en el parque... y comprendió que podía salir, y así lo hizo.

Desde entonces, disfruta del sol, del viento que remueve sus plumas, de las semillas, del olor de las flores... Pero no olvida volar cada mañana junto a la ventana desde donde añoraba todo esto y siempre emite un breve gorjeo de agradecimiento.

La Presidenta Soledad Prieto Rodríguez



# "En nuestro medio, una causa muy frecuente de la alteración de la tiroides es la autoinmunidad"

**Dra. Diana Boj Carceller.** Especialista en Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

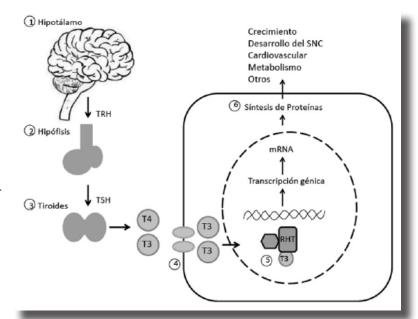
"Hablar de la glándula tiroides y de algunas de sus alteraciones más comunes, como el hipotiroidismo y el hipertiroidismo, términos etimológicamente antagónicos, resulta en principio familiar para la población general. Otro asunto es conocer correctamente el significado de cada uno de ellos", empezó explicando la doctora Diana Boj Carceller, especialista en Endocrinología y Nutrición del Hospital Universitario Lozano Blesa, de Zaragoza, al tiempo que destacó que su intervención iba a centrarse en el hipotiroidismo. A muy Grosso modo, este trastorno endocrino aparece cuando las principales hormonas tiroideas, triyodotirorina (T3) y tiroxina (T4), se encuentran en la sangre por debajo de sus valores estimados como normales.

Son segregadas por la glándula tiroides, que tiene forma de mariposa y se aloja en la parte central y anterior del cuello. Se trata de una glándula endocrina y, como tal, produce hormonas, que son mensajeros químicos cuyo fin es influir en el funcionamiento de otras células. Como indicó esta es-

"Puede darse un hipotiroidismo sub-clínico si las hormonas tiroideas están normales en sangre, la TSH (producida por la hipófisis) algo elevada y apenas hay síntomas"

pecialista, la producción de hormonas tiroideas es bastante complicada y desde su segregación hasta su acción hay múltiples interacciones.

"Observamos que la causa más frecuente de las alteraciones de la glándula tiroides es la autoinmunidad, es decir, los cambios se producen por la aparición de sustancias que el propio organismo genera y que originan disfuncionalidades en el normal funcionamiento de esta glándula endocrina. Es un hecho constatable en nuestro medio. Pero ahora lo que más nos interesa es el hipotiroidismo y el más común es el que denominamos primario, pues en este concepto se incluyen una gran variedad de causas, entre ellas la autoinmune. No obstante, también existe el hipotiroidismo secundario, que



surge cuando se altera la hipófisis, la principal glándula del sistema endocrino, conectada e implicada en la producción de otras hormonas, como la del crecimiento", aclaró la endocrinóloga Boj en su intervención en la reunión anual celebrada en Madrid.

Continuó hablando del hipotiroidismo subclínico, cuando las hormonas tiroideas aún están normales en sangre, apenas se advierten síntomas, algo que es relativamente común en algunas gestantes, y un hipotiroidismo clínico, en el que las hormonas tiroideas no alcanzan los valores normales y hay manifestaciones clínicas, variables, según la sensibilidad de cada paciente. Este

problema endocrino es algo más frecuente en población femenina caucásica y ancianos. Últimamente, en los países desarrollados se practica un estudio a todos los neonatos por si pudieran presentar hipotiroidismo. La detección precoz de esta afección desde la más corta infancia es fundamental por la potencial afectación del sistema nervioso central.

"Los síntomas de esta afección dependen de la sensibilidad de cada uno", sostuvo la doctora. Son muy variopintos y a veces inespecíficos e, incluso, aparentemente sin ninguna importancia, como el cansancio o un aumento no dema-

"Algunos de los síntomas son: fatiga,
debilidad muscular,
incremento de la sensibilidad ante el frío,
hinchazón de la cara,
ritmo cardiaco lento
o depresión"

siado significativo de peso, por lo que algunos pacientes no consultan o tardan mucho en consultar con el médico. Sin embargo, a medida que va evolucionando el proceso, con el tiempo los signos y los síntomas pueden ir in crescendo en virtud de las deficiencias hormonales. El funcionamiento metabólico se va ralentizando, enlenteciendo y algunos pacientes lo atribuyen al proceso fisiológico del envejecimiento, especialmente si tienen ya una edad algo más avanzada.

Algunos de los síntomas y signos que la especialista del Hospital Lozano Blesa citó son: estreñimiento, ronquera, piel seca, fatiga, debilidad muscular, incremento de la sensibilidad ante el frío, hin-

"Cuando empieza el proceso y los síntomas y signos son inespecíficos, el paciente a veces tarda en consultar"

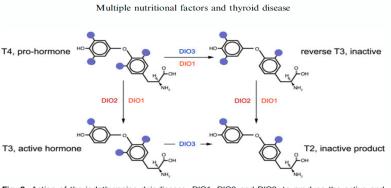


Fig. 2. Action of the iodothyronine deiodinases, DIO1, DIO2 and DIO3, to produce the active and inactive forms of thyroid hormone.

"La cantidad adecuada de ingesta de yodo en la dieta es de 150 migrogramos al día, siendo importante que, durante el embarazo, las mujeres la aumenten a 250 migrogramos diarios"

chazón de la cara, debilidad y afinamiento de los cabellos, bradicardia o ritmo cardiaco lento, colesterol elevado, alteraciones de la memoria, depresión, reglas irregulares o más intensas de lo habitual, bocio o aumento del tamaño de la tiroides; dolor, sensibilidad y rigidez musculares, y dolor, rigidez e inflamación articulares. Todo el mundo, explicó la doctora, puede tener alguno de estos síntomas, por lo que se requiriría, para un correcto diagnóstico, realizar una valoración general del paciente.

De esta manera, la doctora Boj Carceller recomendó que, si se nota un cansancio superior al normal, que el cuerpo va más lento, se toma algún medicamento que pueda fomentarlo

"La tiroides es la estructura del organismo que más selenio contiene y se ha visto que funciona mejor cuando los niveles en el cuerpo son suficientes"

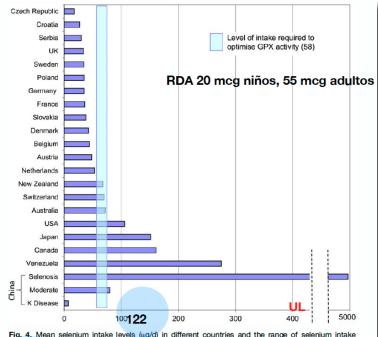


Fig. 4. Mean selenium intake levels ( $\mu g/d$ ) in different countries and the range of selenium intake (55-75  $\mu g/d$ ) believed to be required for optimal activity of plasma glutathione peroxidase (GPX3) (adapted from Rayman<sup>(101)</sup>).

o, quizás, se conocen casos de hipotiroidismo en el ámbito familiar, se debería visitar a un profesional médico.

El diagnóstico se realiza con una analítica de sangre, siendo importante también medir los anticuerpos tiroideos ya que, "en nuestro medio", añadió Boj Carceller, "la causa más frecuente que produce tiroides es la autoinmunidad, es decir, sustancias que el propio cuerpo produce y hacen que la tiroides funciones mal".

La doctora siguió analizando la importancia del yodo en la dieta. ¿Cuánto se necesita tomar? 150 migrogramos al día, apuntó. "Es muy importante en el embarazo por lo que, si la mujer está embarazada, será necesario aumentar la ingesta a 250 microgramos diarios, por eso muchas de ellas necesitan un extra en forma de suplementos".

El yodo se encuentra en los alimentos que vienen del mar: en el marisco, en el pescado; pero también en la leche, en las verduras cultivadas cerca de playas y en los huevos. Otro tema importante, remarcó, es la sal. La cantidad recomendada por la Organización Mundial de la Salud es de 5 gramos al día, pero la superamos con creces, ya sea de manera directa o consumiendo alimentos que la contengan, como jamón o caldos.

Otro mineral destacado para la glándula tiroides es el selenio, que, pese a ser más desconocido por la población, es el principal de los minerales de esta glándula y la que contiene más selenio que cualquier otra estructura del organismo. Se ha observado fehacientemente que cuanto más altos, dentro del rango de normalidad, se hallan en la sangre los valores de selenio, la tiroides y sus funciones están más protegidas. El selenio encuentra principalmente en las vísceras, las carnes rojas, el marisco y los cereales. No obstante, las variabilidad en su disponibilidad entre unos países y otros es

enorme. Por ejemplo, según la zona en la que se cultiven determinados cereales, las concentraciones de este mineral cambian considerabemente. En Gran Bretaña, por ejemplo, hay mucho selenio y, en Brasil, lo hay incluso en exceso, apuntó la doctora.

Se recomiendan 55 microgramos/día (RDA) y se consideran tóxicos 400 microgramos/día. Es decir, el problema del selenio es que tiene un rango de normalidad estrecho y si nos pasamos, enseguida estamos en niveles tóxicos. Por ello, recomendó Boj Carceller, la suplementación puede ser perjudicial para individuos con ingestas normales o elevadas. "Es recomendable hacerse una analítica antes de tomar una decisión en este sentido". apuntó.

"Entre los micronutrientes no tenemos que olvidar la vitamina D, cuya principal fuente es el sol y favorece además la absorción intestinal del calcio. Mas no hay que confundirlo con grandes baños solares, que nos expongan a un cáncer de piel. Se considera que diez minutos de paseo bajo el sol sin protección son suficientes para los requerimientos del or-

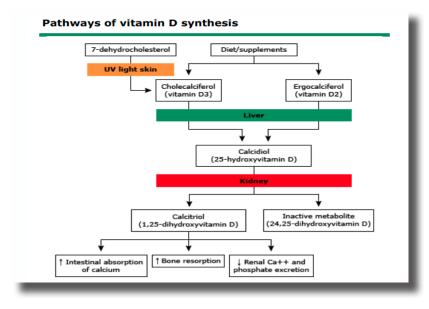
ganismo. En lo que concierne a la tiroides, se ha observado que tener normales los niveles de vitamina D parece proteger de la autoinmunidad, aunque faltan aún más estudios científicos", comentó la doctora Boj Carceller. Pese a ser los rayos solares la principal fuente de vitamina D, ésta también puede encontrarse en menores proporciones en los pescados azules, los huevos y los lácteos; los champiñones también tienen algo de vitamina D.

La doctora Diana Boj Canceller también habló en su intervención sobre la no conveniencia de la retirada del gluten de la dieta a los hipotiroideos por falta de evidencia científica. "No hay estudios que demuestren si quitar el gluten de la dieta mejora los anticuerpos". Tampoco hay que retirar el consumo de soja (aunque no se debe tomar conjuntamente con la levotiroxina porque sí interfiere con su absorción). De la misma forma, sí que recomendó que el consumo de soja se produzca en otros momentos del día que no sean el desayuno, ya que se absorve mejor.

Habiendo analizado el papel del yodo, el hierro, el selenio, la vitamina D o la soja en el hi"En lo que concierne a la tiroides, se ha observado que tener normales los niveles de vitamina D parece proteger de la autoinmunidad, aunque faltan aún más estudios"

potiroidismo, la doctora apuntó lo siguiente: "Entiendo que los pacientes que tienen hipotiroidismo y tienen que tomar una pastilla al día de por vida busquen en la nutrición si pueden beneficiarse de algo, pero el problema es que hay que dar recomendaciones basadas en la experiencia, que sepamos que realmente funcionan y que, no solo van a ser beneficiosas, sino que no van a ser dañinas para el cuerpo. En este momento, lo único que parece claro a nivel de nutrición es el papel del yodo". Así concluyó Boj Carceller su intervención en la XXI reunión anual celebrada en Madrid el pasado mes de octubre de 2019.

"El problema del selenio es que tiene un rango de normalidad estrecho y, si nos pasamos, se alcanzan rápido niveles tóxicos. La ingesta recomendada es de 55 microgramos/día"





# "El genotipo más frecuente en España es el tipo 1 y alcanza al 30% de los pacientes, con una gran variabilidad clínica"

Dr. Marció Andrade Campos. Hospital de Mar. Barcelona

"Como es sabido por todos nosotros, la enfermedad de Gaucher está considerada dentro de las patologías raras, ya que afecta a menos de 1 entre 110.000 a 140.000 personas. Sin embargo, es más común en la población judía, donde una de cada 15 personas puede ser portadora. Se han descrito tres tipos de tipos clínicos en virtud de su afectación y gravedad. La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico y hereditario, que origina la acumulación de ciertos lípidos o sustancias grasas en el bazo, el hígado, los pulmones, la médula ósea y, en ocasiones, también en el cerebro", señaló al inicio de su intervención en la reunión anual el doctor Marció Andrade Campos, del Hospital de Mar, en Barcelona.

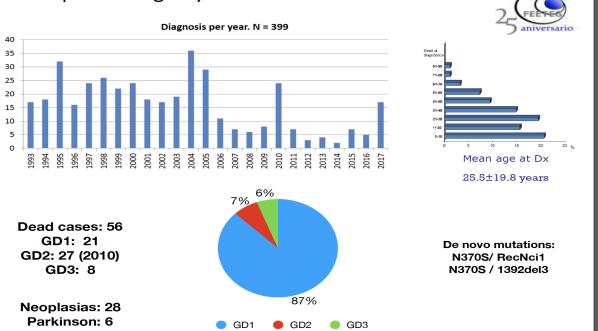
En España el tipo 1 es el tipo más frecuente de los tres que existen y alcanza al 80% de los pacientes, como advirtió, y la mayoría de los casos debuta antes de los 20 años de edad, con una gran variabilidad clínica, en virtud de los enfermos: desde algunos que son casi asintomáticos o una en-

"Es una patología genética, de transmisión autosómica recesiva, cuyos dos progenitores son portadores y transmisores del gen defectuoso" fermedad que debuta en torno a los 20 años, a otros en los que aparece en una infancia muy temprana y la sintomatología es más florida. El tipo 1, cuya prevalencia es la más alta de las tres y la menos severa, se estima en una persona por cada 100.000 en la población general. Su presentación clínica es muy heterogénea, como se ha señalado, e incluso se pueden dar formas asintomáticas ocasionales.

"Estas son algunas de las consideraciones que se han ido recogiendo en cuanto a las previsiones para los últimos años", advirtió el especialista.

La enfermedad de Gaucher es de herencia autosómica recesiva, es decir, los dos pro-

### Spanish Registry of Gaucher Disease



genitores tienen que ser portadores de mutaciones en el gen GBA (1q21), que codifica la enzima lisosomal glucosilceramidasa, o, en casos muy infrecuentes, en el gen PSAP, que codifica su proteína activadora (saposina C). "Ahora bien", matizó, "puede suceder que siendo portador solo

"El tipo 1 es la forma crónica generalmente no neurológica, ya

que no suele afectar

al cerebro"

uno de los dos padres nazca un niño con Gaucher, puesto que en el momento de la concepción se pueden producir mutaciones espontáneas o de novo. Es extremadamente improbable, pero de ningún modo imposible". Desde que existen registros, se han señalado una decena de casos de este tipo, dos de ellos en España. "Se trata de una mutación que se genera justo en la formación de los gametos, del óulo y del espermatozoide", señaló.

Aquí el doctor Andrade Campos hizo alusión a dos casos distintos: el de una niña Gaucher, diagnosticada en torno a los 20 años, "que hubo que estudiar a los progenitores y resultó ser el padre el portador". Se trata de un estudio de HLA, el estudio que se realiza también para los donantes de médula ósea a fin de comprobar exactamente la configuración de las células de la médula ósea y las células sanguíneas. "En estos casos de enfermedad de Gaucher de novo", añadió, "se procede igualmente: se revisa el HLA tanto del padre como de la madre, observamos que cada uno de ellos ha dado su parte al hijo, pero en el HLA de la madre ha habido una mutación, responsable de la enfermedad. Este hecho se ha producido por generación espontánea y es una lotería. Es un evento muy improbable. Es lo que viene sucediendo siem"Las líneas más novedosas de investigación se encaminan hacia los conceptos de inflamación e inmunidad"

pre, no solo en la enfermedad de Gaucher".

Descrita en 1882 por el francés Philippe Gaucher, se origina por la deficiencia de una enzima llamada beta-glucosidasa-ácida, fundamental para descomponer la glucosilceramida (GL-1) o cierto subgrupo de glóbulos blancos, los macrófagos. Si el cuerpo no produce suficiente cantidad de esa enzima (GL-1), se acumula en los organelos de las células conocidos como lisosomas y este acúmulo provoca un incremento del tamaño celular, que toma el nombre de células de Gaucher. Estas células se pueden encontrar en diferentes órganos, preferentemente el bazo, el hígado y la médula ósea.

El tipo 1, más frecuente y menos grave, es la forma crónica generalmente no neurológica, ya que no afecta al cerebro, y va asociada con esplenomegalia (aumento o inflamación del bazo), hepatomegalia (aumento o inflamación del hígado), alteraciones óseas (dolores osteonecrosisis, fracturas patológicas) y citopenias o recuentos bajo de glóbulos rojos (anemia, cansancio) o plaquetas.

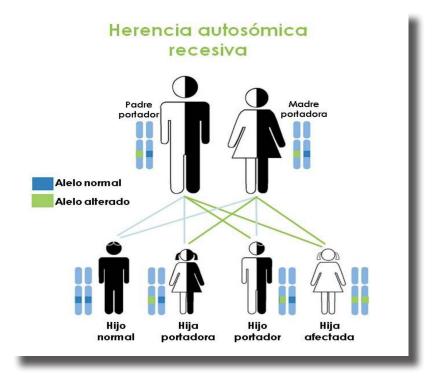
Es un hecho irrefutable que cuanto más precoz sea el diagnóstico, en cualquiera de los tres fenotipos, más se investigará a cada paciente y se irán reduciendo los casos más severos, según apuntó el doctor Marció Andrade Campos. En un estudio epidemiológico se produjo un corte entre los niños nacidos antes de 1994 y los nacidos a partir de 1995 y se concluyó que en los venidos al mundo a primeros de la década de los noventa el diagnóstico era más tardío (a los nueve años) y en un 30% de los pacientes hubo que llegar a la extirpación del bazo (esplenectomía) por no tener tratamientos eficaces. Sin embargo, los diagnosticados a finales de si-

"Es gratificante ver cómo numerosos pacientes tipo 1 ya no precisan en España una esplenectomía, puesto que se realiza un diagnóstico precoz y buen seguimiento del paciente"

glo (su edad de diagnóstico fue de entre los cinco y los siete años), con bastante más precocidad, se reducían al 50% los problemas de citopenias, alteraciones óseas, etc., por esos diagnósticos y tratamientos más tempranos.

"Resulta muy gratificante ver cómo numerosos pacientes tipo 1, por no decir la mayoría, ya no precisan en España", subraya Marció Andrade Campos para concluir su intervención en la reunión anual de Madrid, "una esplenectomía, puesto que se suele realizar un diagnóstico precoz y correcto y un buen seguimiento del paciente. No obstante, se han desarrollado estudios en modelos animales con ciertas moléculas y alguna presentan cierta efectividad, pero resultan tóxicas, sobre todo generando inflamación en el bazo y empeorando su función. Los tratamientos actuales van encaminados a la búsqueda de la calidad y la cantidad de vida del enfermo: que su bazo y su hígado funcionen bien, que los niveles de las células sanguíneas sean "Los tratamientos actuales van encaminados a la búsqueda de la calidad y cantidad de vida del paciente: que su bazo e hígado funcionen bien, que los niveles de células sanguíneas sean los adecuados..."

los adecuados... Disponemos de dos buenas enzimas y dos medicamentos orales, pero estamos abiertos a nuevos fármacos que sean eficaces y bien tolerados. Y las líneas de investigación terapéutica más novedosas van por los conceptos de inflamación, de inmunidad..., que esperamos que en unos años revolucionen tanto el diagnóstico precoz como un buen tratamiento para los enfermos de Gaucher", concluyó el especialidad en la reunión.





## "La estimulación y el refuerzo positivio precoces son esenciales en el desarrollo psicomotriz del bebé"

Estela Monís Rufino. Fisioterapeuta y Dir. Técnica de Neurointegra, Centros de Atención Infantil Temprana.

En esta exposición, la fisioterapeuta se ocupó de un aspecto de gran trascendencia, como es el tratamiento temprano para los niños con enfermedad de Gaucher, incluso cuando el diagnóstico se ha practicado desde el embarazo y convirtiendo este periodo, así, en uno de mucho más riesgo de complicaciones clínicas. "Conocemos por muy diferentes estudios y por la experiencia clínica", subrayó, "que la estimulación y el refuerzo positivo precoces son esenciales para un mejor desarrollo psicomotriz del bebé", destacó al inicio de su intervención en la reunión.

¿En qué consiste la atención temprana dirigida a estos niños tan pequeños?, se preguntó Estela Monís, fisioterapeuta v directora técnica de Neurointegra (Centros de Atención Infantil Temprana). Algunos de los niños con esta enfermedad rara tienen comprometido su neuro-

"Existen notables desigualdades por comunidades autónomas en la atención temprana, subvencionada por el sector público y la colaboración del privado"

desarrollo, se respondió, de ahí que una actuación fisioterapéutica, psicológica y en la que se incluyan otras disciplinas beneficiosas, que contribuyan de modo óptimo a ese pretendido mejor neurodesarrollo del bebé, sean fundamentales.

En virtud del Libro Blanco de Atención Temprana, elaborado por el Ministerio de Asuntos Sociales, sus directrices van dirigidas a la población infantil desde el nacimiento hasta los seis años, incluido el entorno familiar v social. Sin embargo, en no todas las comunidades autónomas, aclaró en la reunión anual, se incluyen la prestación de servicios de forma gratuita hasta los seis años, pues algunas solo subvencionan sus programas hasta los cinco y otras incluso únicamente hasta los tres años de edad. Estos servicios se costean con fondos públicos, si bien hay que destacar que participan asimismo

"La gran actividad del cerebro en los dos primertos años de vida conduce a establecer infinidad de conexiones hasta elegir las preferentes"

bastantes entidades privadas, algunas del tipo de fundaciones sin ánimo de lucro.

"Desde el nacimiento y hasta la adolescencia, el cerebro del pequeño se va desarrollando y mantiene una gran plasticidad. Los seis primeros años son fundamentales, pues su neurodesarrollo es totalmente lábil y permeable ante su entorno, de modo que, en función de los estímulos externos, del ambiente en que sea criado y educado, de sus satisfacciones o carencias emocionales..., todo repercutirá positiva o negativamente en su sistema nervioso", dijo la experta en Madrid.

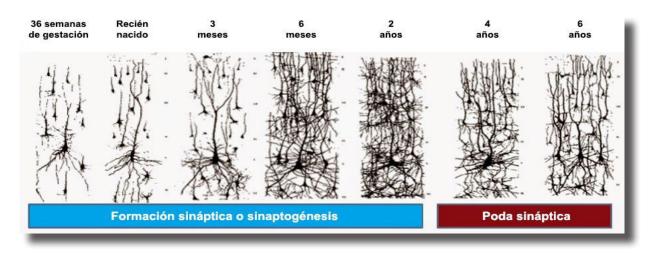
Siguió explicando en términos sencillos en el niño con enfermedad de Gaucher el funcionamiento del sistema nervioso central, constituido por el cerebro y la médula espinal. En el bebé las vías por las que discu-

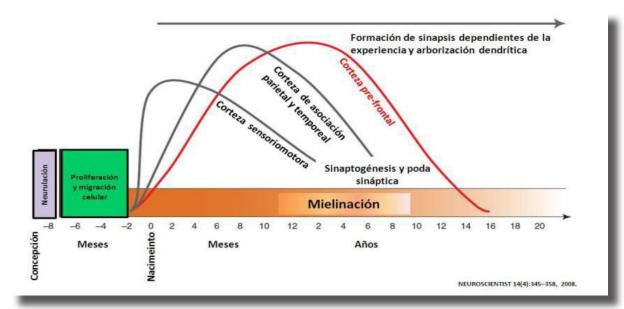
rre este complejo sistema son pequeñas y frágiles, por lo que en el primer año desde el nacimiento esas vías empiezan a protegerse mediante el proceso de mielinización, como si asfaltara las carreteras y las adecuara a fin de que la información en el sistema nervioso fuera más rápida. El 80% de la mielinización se va desarrollando hasta los seis años. En realidad, la mielina es una especie de vaina o capa aislante que se forma alrededor de todos los nervios. incluidos los del sistema nervioso central, y permite que los impulsos eléctricos se transmitan más rápida y eficientemente (comunicación entre neuronas o sinapsis neuronal).

Otro factor que debe tenerse muy presente, según puntualiza la fisioterapeuta Monís Rufino, es la gran actividad del cerebro infantil en los dos primeros años, al desarrollar numerosas vías de información y obligar, por lo mismo, al cerebro a establecer infinidad de conexiones: "En este macrodesarrollo de conexiones finalmente muchas no son funcionales y el cerebro acaba discriminando y quedándose únicamente con las que necesita. Además de los aspectos genéticos, en esta digamos elección participa su desarrollo en un ambiente favorable, con estímulos satisfactorios, estimulación motora, aporte emocional o integración fami"Las áreas más abordadas por los profesionales de los centros de atención temprana son la motora, la comunicativa y socioafectiva"

liar y social. Contrariamente, si no aportamos estos factores positivos para el bebé y sufre una deprivación sensorial para su correcto neurodesarrollo, las conexiones que teoricámente deberían reforzarse se rompen", afirmó en su intervención.

La especialista aludió a la fascinante plasticidad del cerebro infantil y agregó que esa plasticidad es la capacidad que posee el sistema nervioso central infantil de reorganizarse. "Si una región cerebral sufre tal lesión que le impida desarrollar una función", admitió, "este maravilloso órgano probablemente buscará otra vía para poder llevar a cabo la acción deseada. Realmente, no es una renovación de neuronas, en el sentido de que si se destruyen unas, se crearán otras nuevas. No. Se trata más bien de una cuestión de reestructuración de las conexiones".





Como recordó la directora técnica de Neurointegra, la primera infancia es la etapa de mayores oportunidades a fin de que el pequeño modifique positivamente el funcionamiento de su sistema nervioso central, "un proceso dinámico, no líneal, que se sustenta sobre los pilares favorables de una evolución biológica, psicológica, familiar y social, sin olvidar el compo-

"El tratamiento personalizado es uno de los principios básicos de los Centros de Atención Temprana"

nente genético, obviamente; de ahí que quienes trabajemos en la atención temprana no olvidemos bajo ningún concepto las habilidades naturales propias de cada niño y, precisamente por ello, reforcemos y potenciemos desde los factores ambientales aquellas habilidades y aptitudes en las que el pequeño pueda ser más brillante y consigamos hacerle sentir

más seguro", prosigiuió en su ponencia.

Las áreas que más habitualmente son abordadas por los profesionales en atención temprana son la motora, la comunicativa y la socioafectiva. Normalmente, en los niños y, sobre todo cuando hay afectación neurológica, existe una interrelación entre las tres, y si en una se produce retraso, se verán implicadas las otras. Cuando el pequeño acude por vez primera a un Centro de Atención Temprana, se considera su edad y se establece una evaluación de todas las áreas con el objeto de planificar una intervención terapéutica, que se irá modificando en función de la respuesta y la evolución del niño y la familia al tratamiento. Si bien existen diferencias por centros, este esquema sería la base general del funcionamiento.

"Esta intervención se irá modificando dependiendo de las necesidades que tengan tanto el niño como su familia. No hay que mirar solo, si un niño es muy pequeño, una posible primera afección, como la motora: un niño que no es capaz de golpear, de sentarse o de caminar. Hay que valorar el resto de áreas, porque des muy peque"En lo que se refiere a las pautas del tratamiento, cuando se trata de niños, el juego es el elemento catalizador"

ño estas otras áreas también se están desarrollando", añadió.

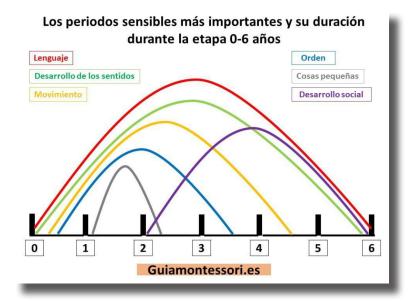
En lo que respecta a las pautas del tratamiento, Monís explicó que los niños tienen que experimentar por sí mismos, no vale la acción directa de sus padres. "¿Qué actividad hacen

"El tratamiento debe ser completo y totalmente personalizado, atendiendo a las necesidades de cada pequeño según las manifestaciones clínicas de su enfermedad" los niños? ¿En qué basamos el tratamiento", se preguntó. En palabras de la especialista, cuando se trata de niños, el juego es el elemento catalizador.

"El juego no es libre", explicó. "La terapia no consiste en que el niño llegue y se ponga a jugar, porque carecería de sentido. Como terapeutas, lo que hacemos es dirigir el juego para que este niño haga lo que realmente queremos".

De esta manera, se llevan a cabo acciones lúdicas dirigidas por los profesionales y tratando de motivar y encandilar al pequeño, no solo con el objeto de que realice contento lo que va aprendiendo en el centro, sino de que lo incorpore con normalidad y entusiasmo al resto de su vida. No hay que imponerle actvidades que no le motiven, porque retirará su atención e incluso recurrirá al llanto, que genera una subida de cortisona, que anula las capacidades de aprendizaje, y "hemos de evitar en todo momento que la terapia temprana suponga sufrimiento; más bien lo contrario, que el niño venga contento y se sienta deseoso de volver a la siguiente sesión". "El niño es sujeto activo. El niño elige el juguete que quiere y nosotros, con ese juguete, modifica-

"El juego no es libre.
La terapia no consiste en que el niño llegue y se ponga a jugar. Como terapeutas, lo que hacemos es dirigir el juego para que este niño haga lo que realmente queremos"



mos el entorno para convertirlo en lo que nosotros queremos que el niño haga. El niño tiene que estar atento a la actividad que se le presenta, y eso va de la mano de la motivación. Si no esta motivado, perderá la atención de la actividad propuesta".

Es obligado, como reconoció la conferenciante, que la familia que convive con este paciente colabore en todas las sesiones, bajo la supervisión de los expertos, y que siempre adopte una actitud de refuerzo positivo maximizando y felicitándole en sus logros, así como animándole y estimulándole para hacerlo muy bien la próxima vez si se ha producido un pequeño fracaso. Aquí no están de más los aplausos, las risas, un lenguaje muy efusivo e incluso positivamente exagerado, que motive y refuerce al niño.

La fisioterapeuta y directora técnica de Neurointegra, Estela Monís Rufino, finalizó su intervención en la reunión anual ensalzando el relevante papel de la fisioterapia en los niños que presenten problemas motores, de la neuropsicología (trastornos de la conducta, alteraciones en el desarrollo social y cognitivo), la terapia ocupacional (para el desarrollo de la autonomía en las Actividades de la Vida Diaria) o la logopedia (para mejorar la expresión y la comprensión del lenguaje o problemas de deglución). Insistió, no obstante, en que los niños enfermos de Gaucher tienen expresiones patológicas muy diversas y, consecuentemente, necesidades terapéuticas muy precisas, por lo que el tratamiento debe ser completo y totalmente personalizado, atendiendo a las necesidades de cada pequeño según las manifestaciones clínicas de su enfermedad. "Y este es uno de los principios básicos de los Centros de Atención Temprana", agregó.

"El niño tiene que estar atento a la actividad que se le presenta, y eso va de la mano de la motivación. Si no está motivado, perderá la atención en la actividad propuesta"

### Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG



En la Asamblea General Ordinaria celebrada en Madrid el pasado 6 de octubre de 2019 se trataron los siguientes puntos:

- Lectura y aprobación del acta de la Asamblea anterior. Se aprueba por unanimidad
- Examen y aprobación de las cuentas del ejercicio 2018/2019. Se presenta la Asamblea el balance de las cuentas, conforme dispone el artículo 33 de los Estatutos, cerrado a 30 de septiembre de 2019. Se da lectura del certificado del saldo bancario a fecha de cierre: se aprueba por unanimidad.

Celebrada el 6 de octubre de 2019, en la Asamblea General Extraordinaria, conforme al único punto del día que reza en la convocatoria, se aborda la renovación de cargos de la Junta Directiva de la AEEFEG. Presentada una única candidatura y sometida a votación, es aprobada por unanimidad la nueva Junta Directiva.

 Actividades realizadas en 2018/2019. La directiva informa a la asamblea de las distintas actividades.

- Noviembre. Asistencia al I Congreso Nacional de pacientes con enfermedades raras hematológicas y lisosomales, en Zaragoza.
- Enero. Invitación de Sanofi Genzyme para realizar una entrevista de la visión de los pacientes bajo el título: "Mi experiencia con la enfermedad de Gaucher, con motivo del II Aniversario de Cerdelga, en Madrid. Reunión con asociaciones de Castilla y León, en Valladolid.
- Febrero. Visita a Barcelona con motivo de la celebración del Día de las Enfermedades Raras y la realización del juego de ¿Quién es quién?
- Marzo. Reunión de la Junta Directiva en Madrid para organizar el encuentro nacional.
- Abril. Reunión con los socios de Aragón, en Zaragoza.
- Mayo. Il Reunión del GEEDL y otras enfermedades hematológicas singulares, en el Complejo Hospitalario Universitario de La Coruña. Inauguración de la exposición "Expressions of Hope", en el Hospital Universitario Río Ortega de Va-

- lladolid. Reunión con el director general de Asistencia Sanitaria en Zaragoza.
- Junio. Asistencia a la Asamblea General Ordinaria 2019 de FEDER, en Madrid. Inauguración de la exposición "Expressions of Hope" en el Hospital Virgen de la Concha de Zamora.
- Agosto. Reunión de algunos miembros de la directiva para ultimar detalles sobre la organización del encuentro anual.
- Octubre. Con motivo del Día Internacional de la enfermedad de Gaucher, nuestra compañera Ana Otero realizó la ponencia "Edición limitada" para dar a conocer la enfermedad.
- Próximo encuentro, fecha y temas a tratar.
  - Será un encuentro "online" y se celebrará el sábado 7 de noviembre de 2020.
  - Temas a tratar en el próximo encuentro:
    - Terapia Génica y nuevos avances.
    - Afectación ósea y tratamiento del dolor.
    - Manejo del paciente Tipo I o problemas de diagnostico.



### Qué es la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG.)

Se trata de una Asociación, de carácter benéfico, sin fines lucrativos de ningún tipo cuya estructura y fun cionamiento interno es completamente autónomo, democrático y apolítico. Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones Grupo 1, Sección 1, Número Nacional 163680, desde el 13 de Mayo de 1998.

Desde el año 2000, formamos parte de LA ALIANZA EUROPEA DE ASOCIACIONES GAUCHER (EGA).

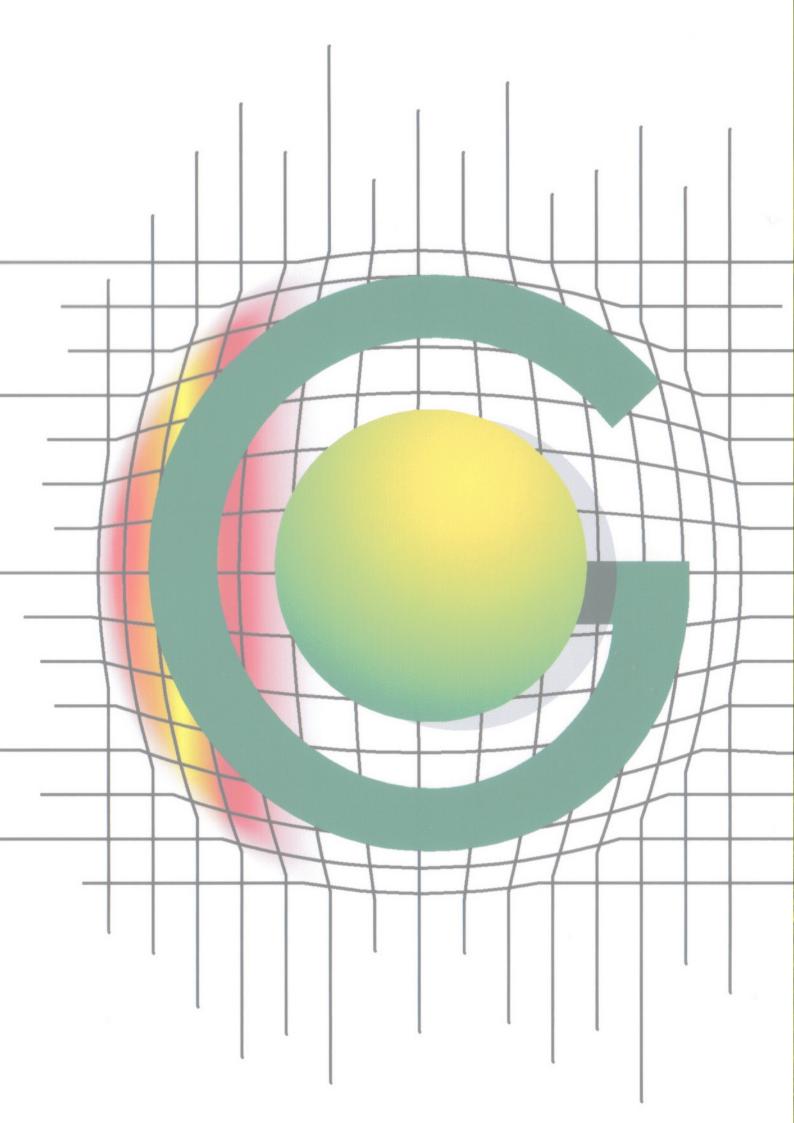
Desde el año 2001, somos miembros de pleno derecho, con voz y vo to, de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Desde 2002, de la Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

#### En resumen, lo que se pretende es:

- 1. Dar a conocer la Enfermedad de Gaucher.
- 2. Informar y formar a los afectados de esta patología y a sus familiares, contribuyendo con ello a una mejor calidad de vida tanto del paciente como de la propia familia.
- 3. Fomentar la investigación sobre la enfermedad y sensibilizar a la Administración, al colectivo sanitario (Médicos, enfermeras...) y a la sociedad, sobre ésta.
- 4. Organizar encuentros educativos, que nos permitan conocer y estar al día de cuanto acontece en nuestra enfermedad.
- 5. Pertenecer a Federaciones o Confederaciones de Asociaciones de carácter Regional, Nacional o Internacional que tengan el mismo objeto que esta Asociación.
- 6. Colaborar y trabajar con todas las Asociaciones Gaucher a nivel de Europa y América Latina.

email: gaucher98@yahoo.es





Con el patrocinio de:



