

INVESTIGACIÓN CLÍNICA EN ENFERMEDADES RARAS

Inteligencia colectiva para la investigación en EERR

#SíndromeDeKabuki



Familias y clínicos trabajando juntos...

Dr. Antonio Martinez Monseny



**Hospital de referencia
y
proximidad**

IPER

**Ranking Top 10
hospitales pediátricos
europeos**

**18 acreditaciones
CSUR**

**35 consultas
monográficas en EERR**

**Unidad 703 y 732 de
CIBERER**



Antecedentes en investigación colaborativa en enfermedades raras





Herramientas
digitales
y sociales

Hospital

LÍQUIDO COMO EL AGUA, nuestro concepto de hospital donde la información fluye gracias al uso de las nuevas tecnologías

QUÉ ESTAMOS HACIENDO PARA LOS PACIENTES...



PARA LOS PROFESIONALES...



MEDICINA COLABORATIVA

...PARA LA SOCIEDAD



NUEVO CONCEPTO DE 'SALUD'



QUÉ NOS APORTA A los pacientes



Acceso universal 24/7

Calidad de vida

A los profesionales



Mejor preparación

Mejores resultados de salud

A la institución



Mayor eficiencia

HOSPITAL LÍQUIDO

INNOVACIÓN AL SERVICIO DEL PACIENTE Y LA FAMILIA

Sant Joan de Déu

HOSPITAL MATERNAINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Grupo de enfermedades 01

- 

- 

- ## 04 Éxito de visitas

En 2013 el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad reconoce GM.



PROYECTO "I LOVE YOU"

DESCRIPCIÓN DE LA HISTORIA NATURAL DE LA ENFERMEDAD- INVESTIGACIÓN BÁSICA



Asociaciones de
pacientes



Crowdfunding al
servicio de la ciencia



Nuevas hipótesis
de investigación



1ª Guía de Familias
sobre SL



+ de 200 médicos



Uso de las redes sociales



De la genética a la
monitorización continua



Censo de pacientes
actualizado



Colaboración continua de voluntarios



LOS RETOS...

1. Alcanzar **la muestra más grande de pacientes** posible.
2. Trabajar a **nivel internacional**.
3. **Dar valor a la expertise y experiencia** que los familiares de pacientes con enfermedades raras tienen.
4. **Trabajar de forma colaborativa con los clínicos** para el análisis de los datos que proporcionan las familias/pacientes.

n ≠ N



LA SITUACIÓN REAL...



Las familias usan las **redes sociales** para compartir conocimiento sobre la enfermedad y para conectar con iguales.

Si nos comparamos con las familias, los clínicos llegamos tarde.

DIFICULTADES...

- ✓ El **registro nacional/internacional de pacientes** con enfermedades raras no es obligatorio.
- ✓ **Privacidad y seguridad** de la custodia de los **datos clínicos**.
- ✓ Necesidad de trabajar con las familias y con los clínicos en una **red privada**.
- ✓ Utilizar diferentes idiomas para **romper las barreras lingüísticas**.



INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

FAMILIAS

CLÍNICOS

INFORMACIÓN

RESULTADOS

Noticias

más noticias



Primera jornada científica y de familias sobre el síndrome de Kabuki

14/09/2017

El próximo 6 de octubre se llevará a cabo la 1ª Jornada científica y de familias sobre el síndrome...



Rare Commons incorpora el síndrome de Kabuki como nuevo proyecto

27/07/2017

El síndrome de Kabuki (SK) es una patología multisistémica de causa genética, que se caracteriza...



ÚNETE

Estamos investigando

- Seleccionar -

RELLENA EL FORMULARIO

Inicio de sesión



Nombre de usuario *

Contraseña *

[Crear nueva cuenta](#)

[Solicitar una nueva contraseña](#)

INICIAR SESIÓN



EQUIPO CIENTÍFICO

Un proyecto coordinado por el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.



FAMILIAS

Vosotros hacéis posible la investigación.



CLÍNICOS

Trabajamos juntos para conocer más y atender mejor.

Resultados



ENACH-PKAN

Encontramos en los primeros años distonía y posteriormente un parkinsonismo atípico en pacientes con PKAN.



ver todos



CONTACTA y sugiere una enfermedad



¡AYÚDANOS!

QUÉ ES RARE COMMONS

- ✓ Rare Commons es un proyecto de investigación del **Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona** centrado en el estudio biomédico de enfermedades raras que afectan a niños.
- ✓ **Enfoque internacional** para el uso de la web y la tecnología 2.0. Trabajamos en Inglés y Español y estamos valorando la inclusión de nuevos idiomas.
- ✓ Un **método de investigación** centrado en la participación de las familias y los clínicos, con el liderazgo del Hospital Sant Joan de Déu, que permite **trabajar en equipo entre pacientes, familias y clínicos de alrededor del mundo**.



Inicio » Yolanda Scott » Yolanda Scott

¡Hola! Yolanda Scott

Información
y formación

Participación
en la comunidad

Recolección
de datos

Generación de
conocimiento

Mis datos

Mi perfil 

Mis médicos 

Crecimiento 

Tratamientos 

Analíticas e informes 

Fracturas, luxaciones... 

Defectos congénitos de la glicosilación (CDG)

52
usuarios

-  1. Los CDG desde el punto de vista celular y molecular  
-  2. Los CDG, la sangre y las alteraciones de la coagulación.  
-  3. Los CDG desde el punto de vista neurológico I  
-  4. Los CDG desde el punto de vista neurológico II  
-  5. Gastroenterología y hepatología en el síndrome de CDG  
-  6. Problemas endocrinos y ginecológicos en el síndrome de CDG  
-  7. Problemas renales en el síndrome de CDG  
-  8. Problemas osteoarticulares en el síndrome de CDG  
-  9. La cardiopatía en los CDG  
-  10. Manifestaciones oftalmológicas en los CDG  
-  11. Trastornos inmunológicos en los CDG  
-  12. Problemas de conducta y aprendizaje en los CDG  
-  13. La piel en los CDG  

 **Presenta Rare
Commons**
A tu médico

El objetivo de la plataforma es un empoderar a las familias, mediante dos recursos:

1. Compartir **capítulos científicos** sobre diferentes aspectos de la enfermedad, escritos por médicos con un lenguaje sencillo.
2. Preguntar sobre la enfermedad a las familias mediante **encuestas médicas específicas**.



MI PROYECTO

PREGUNTAS MÉDICAS

SOCIAL COMMONS



Dinamizadora RC CDG

[Editar cuenta](#)[Cerrar sesión](#)

1. Los CDG desde el punto de vista celular y molecular



La célula y la glicosilación

RESUMEN: aspectos celulares de los CDG

Ácido desoxirribonucleico (DNA)

Genes y cromosomas

Herencia autosómica recesiva

¿Qué ocurre en la PMM2-CDG?

Mutaciones de novo

RESUMEN: la genética de los CDG

Diagnóstico de los CDG

RESUMEN: diagnóstico CDG

1. Los CDG desde el punto de vista celular y molecular

La célula y la glicosilación

La **célula** es la unidad morfológica y funcional del ser vivo. Esta se compone de 3 partes fundamentales: la **membrana** que la recubre, el **núcleo** dónde se encuentra la mayor parte del ADN, y el **citoplasma**, un fluido que ocupa el espacio entre la membrana y el núcleo en cuyo interior residen las organelas y estructuras celulares. Las organelas y estructuras más importantes son las siguientes:

- **Retículo endoplasmático:** Red de túbulos usada para la síntesis de moléculas complejas y otras reacciones bioquímicas.
- **Aparato de Golgi:** Orgánulo en donde se procesan y modifican las proteínas.
- **Lisosoma:** Orgánulo donde se digieren las sustancias no necesarias.
- **Microtúbulo:** Cilindros que mantienen y dan forma a la célula, son como el esqueleto.
- **Mitocondria:** Responsable de dar la potencia o energía a la célula.
- **Ribosomas:** Orgánulos donde se forman las proteínas de acuerdo con las instrucciones del código genético.

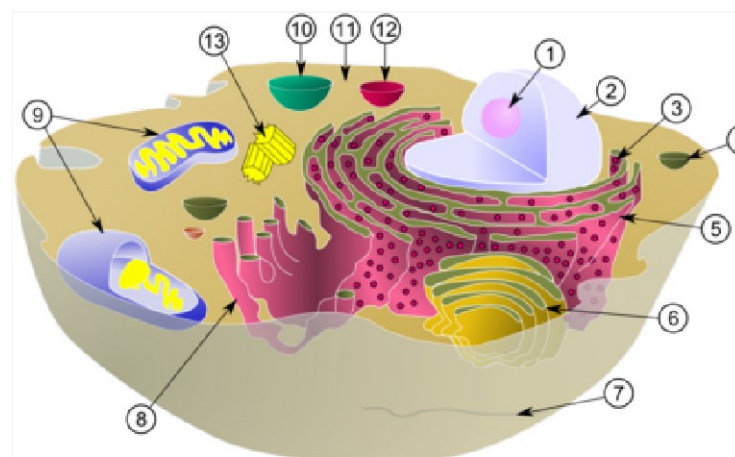


Diagrama de una célula animal: 1. Nucléolo, 2. Núcleo, 3. Ribosoma, 4. Vesícula, 5. Retículo endoplasmático rugoso, 6. Aparato de Golgi, 7. Citoesqueleto (microtúbulos), 8. Retículo endoplasmático liso, 9. Mitocondria, 10. Vacuola, 11. Citoplasma, 12. Lisosoma, 13. Centríolos.). Imagen tomada de Wikipedia

Para rellenar este formulario necesitarás:

- Peso y longitud al nacimiento.
- Perímetro craneal del niño al nacimiento.
- Test genético de fibroblastos.
- Información sobre antecedentes familiares.

Mi actividad

1. Características genéticas y moleculares-CDG

Estado:

0%

[RELLENA EL FORMULARIO](#)

2. Los CDG y las alteraciones de la coagulación

Estado:

0%

[RELLENA EL FORMULARIO](#)



Coagulación y hemostasia

¿Alguna vez le han hecho un estudio de coagulación y hemostasia? *

☐ Sí

☐ No

¿Conocía vuestro especialista las alteraciones en la hemostasia asociadas al CDG o le ayudasteis a conocerlas?

☐ Sí

☐ No

Por favor, detalla en este apartado los valores de los diferentes marcadores de la coagulación en la analítica más reciente:

Edad en el momento de la analítica: *

<Años> ▼

<Meses> ▼

<Semanas> ▼

Tiempo de protrombina (PT) (en segundos): *

Tiempo de tromboplastina activada (APTT) también llamada tiempo de cefalina (en segundos): *

Detalle el valor de Antitrombina III (AT-III): *

Detalle el valor de Proteína S: *

Detalle el valor de Proteína C: *

Detalle el valor de Factor IX: *

Detalle el valor de Factor X: *

Detalle el valor de Factor XI: *





COMUNIDAD DE FAMILIAS SOBRE EL SÍNDROME DE KABUKI



1. Generalidades:
 - 1.1.- Introducción
 - 1.2.- Genética
 - 1.3.- Diagnóstico
2. Neurología
3. Cardiología
4. Inmunología
5. Audición
6. Oculares
7. Endocrinología
8. Craneofacial y maxilar



INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

FAMILIAS

CLÍNICOS

INFORMACIÓN

RESULTADOS

Noticias

más noticias



Primera jornada científica y de familias sobre el síndrome de Kabuki

14/09/2017

El próximo 6 de octubre se llevará a cabo la 1ª Jornada científica y de familias sobre el síndrome...



Rare Commons incorpora el síndrome de Kabuki como nuevo proyecto

27/07/2017

El síndrome de Kabuki (SK) es una patología multisistémica de causa genética, que se caracteriza...



ÚNETE

Estamos investigando

- Seleccionar -

RELLENA EL FORMULARIO

Inicio de sesión



Nombre de usuario *

Contraseña *

Crear nueva cuenta

[seleccionar una nueva contraseña](#)

INICIAR SESIÓN



EQUIPO CIENTÍFICO

Un proyecto coordinado por el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.



FAMILIAS

Vosotros hacéis posible la investigación.



CLÍNICOS

Trabajamos juntos para conocer más y atender mejor.

Resultados



ENACH-PKAN

Encontramos en los primeros años distonía y posteriormente un parkinsonismo atípico en pacientes con PKAN.



ver todos



CONTACTA y sugiere una enfermedad



¡AYÚDANOS!

CÓMO TRABAJAMOS CON LOS MÉDICOS

Servicios que se ofrecen en la comunidad de clínicos



OBJETIVOS DEL PROYECTO SOBRE EL SÍNDROME DE KABUKI:



1. Ampliar el conocimiento sobre la **historia natural** de esta condición genética y profundizar en sus diferentes implicaciones clínicas.

Creación de guías clínicas consensuadas



2. Crear una de **base de datos clínica exhaustiva, de forma coordinada, compartida y colaborativa con otros centros, a nivel nacional e internacional.**

Censo de pacientes



3. **Aprender a diferenciar e identificar clínicamente otras entidades genéticas** con características aparentemente similares con las que suponga un diagnóstico diferencial.

Agudizar la sospecha diagnóstica y acortar tiempo de diagnóstico



4. **Ayudar a las familias a conocer y estar al día de ensayos clínicos** e inferir **outcomes** para la valoración de su efectividad

Información de ensayos clínicos actuales



5. **Informar y formar a familias** de niños afectados

Asociaciones de pacientes

¡Compartir para avanzar!



*El futuro esta por
escribirlo... juntos.*

rarecommons@sjdhospitalbarcelona.org