

# OBSERVATORIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS



Termómetro de necesidades detectadas en los servicios de atención directa de la ASOCIACIÓN De Neu, Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores (datos 2020)

2021

## Detectando necesidades

La asociación DE NEU atiende a personas con enfermedades de los neurotransmisores o afines. Se trata de un grupo de enfermedades genéticas que implican al metabolismo de los neurotransmisores (NT). Constituyen defectos congénitos que afectan principalmente al sistema nervioso central (cerebro, fundamentalmente) y que pueden conducir a graves problemas neurológicos, sobre todo si no se les proporciona un tratamiento adecuado.

Los síntomas asociados a este grupo de enfermedades varían desde leves a graves. Los casos más leves se presentan con torpeza en el niño pequeño, retraso psicomotor, movimientos anormales, etc. Los casos más graves pueden presentar distonía (movimientos incontrolados) o temblor, hipotonía o rigidez, ataxia (torpeza o incoordinación de la marcha), retraso psicomotor, hipomimia (cara poco expresiva), crisis oculogiras (movimientos oculares anormales en forma de giros), fluctuación de los síntomas a lo largo del día, sudoración excesiva, inestabilidad térmica, alteraciones del sueño, irritabilidad, etc.

La sede social de la asociación está en Valencia. Esta entidad promueve y ayuda a la investigación médica, científica y técnica para mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades de los neurotransmisores, así como para ayudar a divulgar el conocimiento de las enfermedades de los neurotransmisores entre médicos, docentes y la sociedad en general. La Asociación promueve encuentros entre las familias, divulga los trabajos de los investigadores y realiza labores de captación de fondos, entre otros.

Las enfermedades que inicialmente se contemplan en la asociación son:

### 1.- Defectos del GABA

- Aciduria 4-hidroxi-butírica o déficit de SSDH (succínico-semialdehido deshidrogenasa)
- Déficit de GABA transaminasa
- Homocarnosinosis
- Mutaciones en los receptores de GABA.

### 2.- Defectos de las aminas biógenas ( dopamina y serotonina) y pterinas

- Déficit de tirosina hidroxilasa
- Déficit de aminoácido decarboxilasa (Aromatic L-Aminoacid Decarboxylase Deficiency AADC)
- Enfermedad de Segawa (o déficit de GTPCH)
- Déficit de sepiapterina reductasa
- Déficit de monoamino oxidasa
- Déficit del transportador de dopamina
- Déficit de dopamina-beta hidroxilasa
- Déficit del transportador vesicular de monoaminas.

### 3.- Defectos de vitaminas que actúan en la producción de neurotransmisores

- Epilepsia sensible a la piridoxina

- Déficit de piridoxal fosfato.

#### 4.- Defectos de la glicina

- Hiperglicinemia no cetósica por mutaciones en el complejo GCS

- Mutaciones en los transportadores y receptores de glicina.

#### 5.- Defectos de la serina

- Déficit de síntesis de serina.

- Deficiencia de 3-Fosfoglicerato Deshidrogenasa

#### 6.- Defectos del glutamato

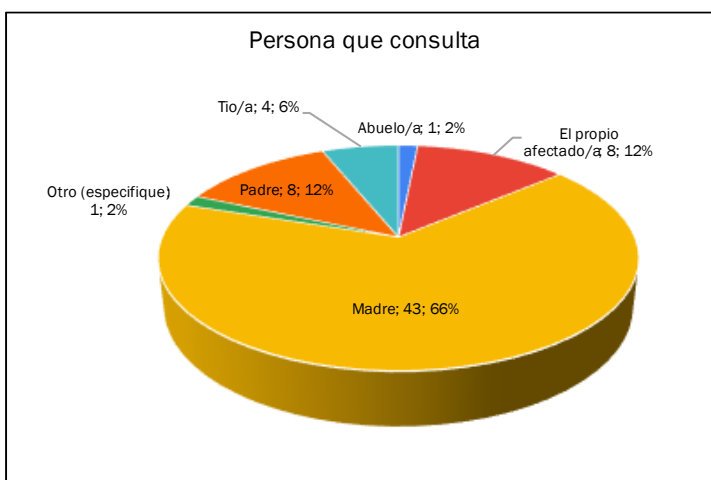
- Mutaciones en los transportadores y receptores de glutamato.

### Análisis de necesidades

La Asociación De Neu, Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores, ha registrado en **2020** un total de **65 consultas**.

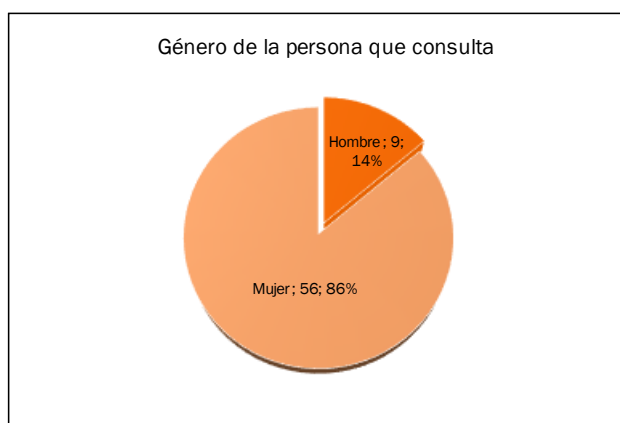
### Perfil de las consultas recibidas

La mayoría de las consultas recibidas fueron realizadas por **las madres de las personas afectadas** (43 consultas, 66%). Le siguen las consultas procedentes de **los padres y de los propios afectados** (8 consultas y 12%, respectivamente); le siguen los **tíos/as** (4 consultas, 6%) y, por último, **los abuelos/as** y lo que se denomina “**otros**” con 1 consulta cada uno (12%). Esta última consulta se refiere a una **esposa** que ha contactado con la asociación.



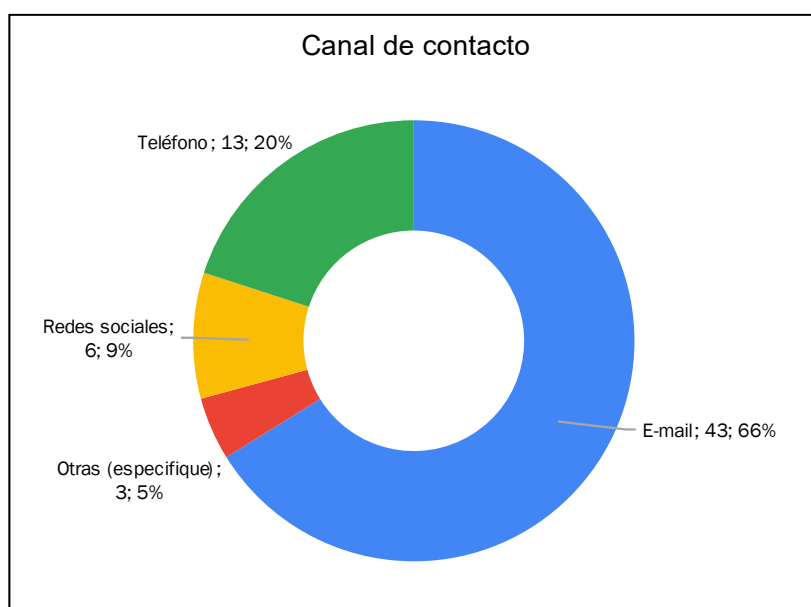
## Género de la persona que consulta

Existe una clara feminización de las consultas que se realizan al servicio de atención directa de esta asociación, siendo fundamentalmente las **mujeres** (56 consultas, 86%) las que mayoritariamente se ponen en contacto con este servicio, frente a un 14% de hombres (9 consultas).



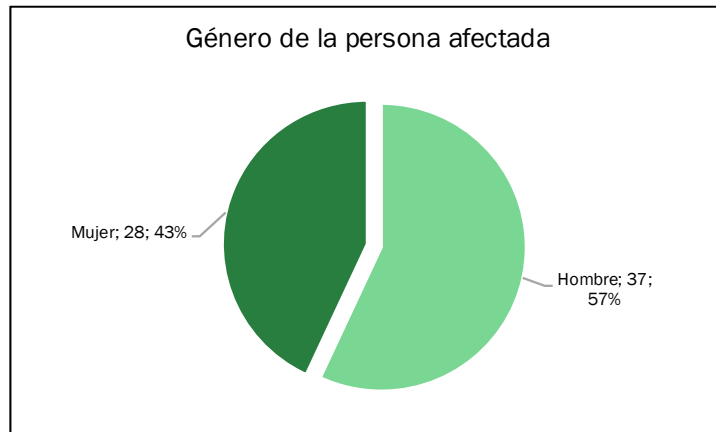
## Canal de contacto

El canal que mayoritariamente han utilizado para comunicarse con la entidad es el **email** (43 consultas, 66%), seguido del **teléfono** (13 consultas, 20%) y de las **redes sociales** (6 consultas, 9%). Por último, están las denominadas “**otras**” (3 consultas, 5%), que incluye **RareConnect y Whatsapp**.



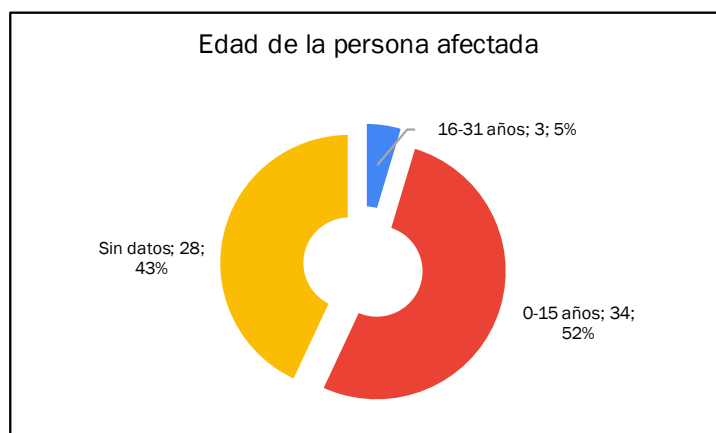
## Género de la persona afectada

El porcentaje de pacientes de cada uno de los géneros es muy similar, **predominando ligeramente los hombres** (37consultas, 55%), frente a las mujeres (28 consultas, 43%).



## Edad de la persona afectada

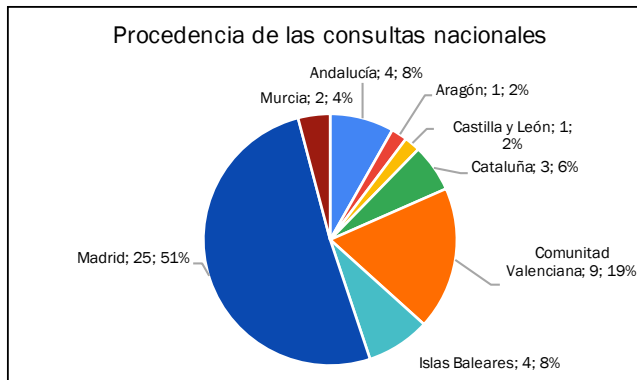
Hay un alto porcentaje de consultas que no han registrado la edad de la persona afectada (28 casos, 43%). En relación con el resto de los casos, la mayoría de las personas por las que se ha consultado están en un rango de edad entre los **0 y los 15 años** (34 casos, 52%). Por último, están las consultas relativas a personas de entre **16 y 31 años** (3 consultas, 5%). No hay registro de consultas relativas a personas afectadas mayores de 31 años.



## Procedencia de las consultas

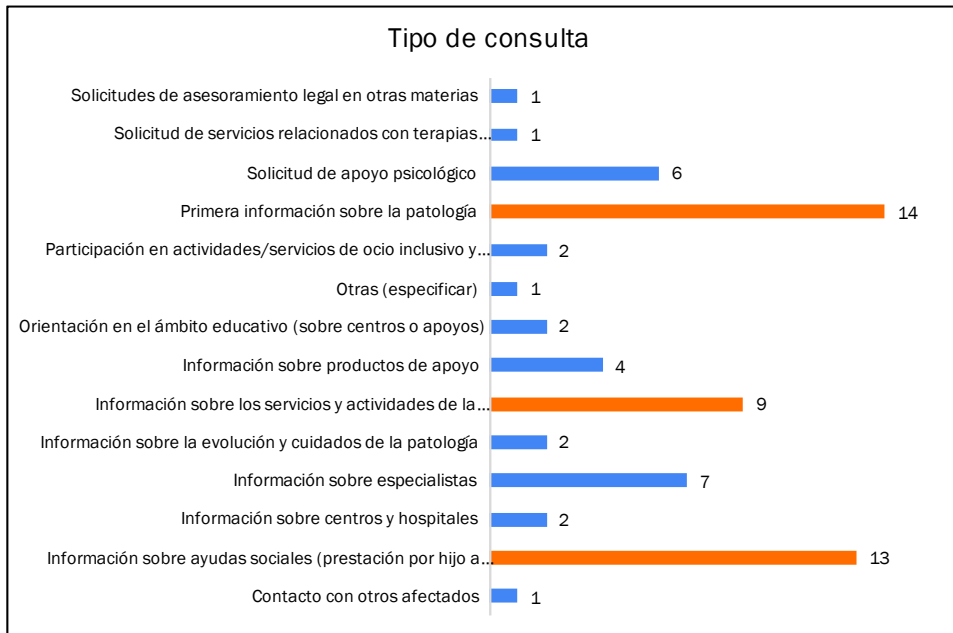
La entidad ha atendido este año 49 consultas nacionales y 12 internacionales. También hay 4 registros sin datos. Las 12 **consultas internacionales** proceden de **Argentina** (4 consultas), **Chile** y **Perú** (3 consultas cada uno) y **Méjico** (2 consultas).

Respecto a las consultas llegadas desde las distintas comunidades autónomas, el mayor número de ellas procede de **Madrid** (25 consultas, 51%), la **Comunidad Valenciana** (9 consultas, 19%), **Andalucía** e **Islas Baleares** (4 consultas y 8% cada una), **Cataluña** (3 consultas, 6%), **la Región de Murcia** (2 consultas, 4%) y, finalmente, **Aragón** y **Castilla y León** (1 consulta y 2% cada una).



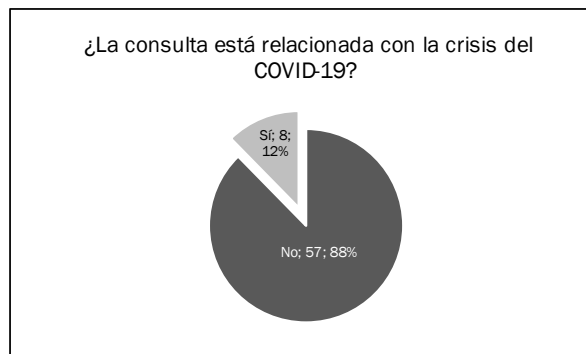
## Tipos de consultas recibidas e identificación de necesidades

Analizando los tipos de consultas recibidas se han identificado las siguientes necesidades principales (en orden de mayor a menor): **primera información sobre la patología** (14 consultas, 21,5%); **información sobre ayudas sociales** (13 consultas, 20%); **información sobre los servicios y actividades de la asociación** (9 consultas, 13,8%) e **información sobre especialistas** (7 consultas, 10,8%). El resto de las consultas representa menos del 10% del total.

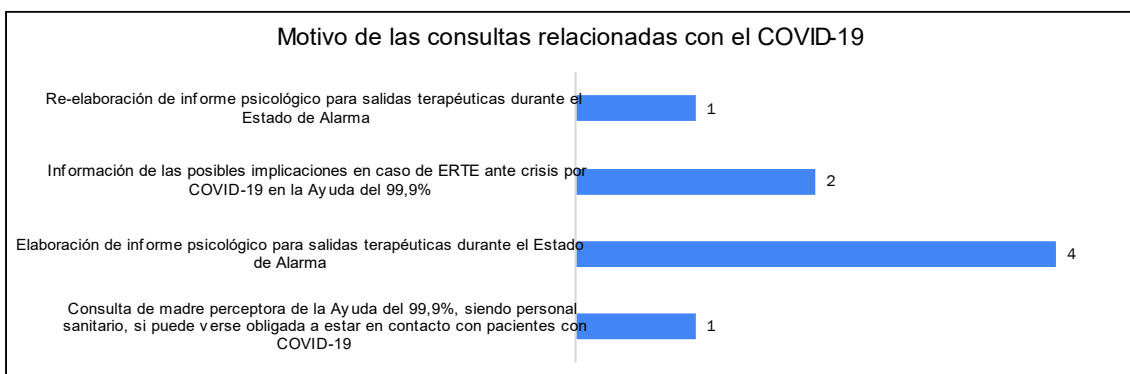


## Análisis del impacto del COVID 19 en el Servicio de Información y Orientación

De las 65 consultas recibidas, **8 de ellas (un 12%) han estado relacionadas con el coronavirus.**



Los motivos de las consultas giran en torno a los siguientes temas:



Según la Memoria facilitada por la asociación, durante la situación sanitaria provocada por la crisis por Covid-19, su Servicio de Información y Orientación no ha visto alterada su actividad, puesto que gran parte de las acciones que se llevan a cabo siempre se realizan mediante teletrabajo.

Sin embargo, otras muchas actividades que tienen que ver con otras líneas estratégicas de su entidad, sí que se han visto gravemente afectadas por el impacto de la pandemia. Entre éstas, cabe destacar un detrimento significativo en el resultado de las iniciativas destinadas a la captación de fondos privados. También se han visto obligados a cancelar actividades de tipo presencial relacionadas con la sensibilización (charlas en centros educativos), y su participación en varios congresos científicos.

Durante esta pandemia, el **SIO** ha desarrollado las siguientes acciones:

1. Dar a conocer a sus socios/as la evolución de la normativa en relación con la posibilidad de que las personas con discapacidad intelectual y del desarrollo salgan a la calle durante el confinamiento y el hecho de poder quedar exentos del uso obligatorio de las mascarillas. En este sentido:
  - Se han elaborado **informes psicológicos** que, acompañados del certificado de discapacidad, explicitan los motivos por los que los/as menores requieren realizar paseos terapéuticos (problemas de conducta o signos emocionales como el estrés o ansiedad).
  - Se les ha hecho llegar un modelo de **escrito de alegaciones**, (realizado por *Plena Inclusión*), **por** infracción debida al acompañamiento de personas con discapacidad que lo necesiten (si han sido multados o denunciados).
  - Respecto a la posibilidad de que los/as menores salieran a la calle desde el pasado 26/04, se les ha enviado las **normas fijadas por el gobierno**, así como una serie de **sugerencias para niños/as con dificultades en su desarrollo** elaborado por un grupo de psicólogos/as especializados/as en infancia y discapacidad.
  - Se les ha facilitado documentos en lectura fácil y/o con pictogramas para facilitar la comprensión de la normativa a personas con dificultades en la comunicación.
2. Han enviado una serie de **recomendaciones del Ministerio de Derechos Sociales** sobre atención domiciliaria.
3. Han ofrecido **propuestas de actividades o materiales específicos** para abordar la situación en casa con niños/as con necesidades específicas (recursos lúdicos y educativos, apoyo emocional, etc).
4. Han animado a participar en las 3 **webinars** que ha organizado la terapeuta familiar **Àngels Ponce** consistentes en dar apoyo a familias con un hijo/a con discapacidad durante la situación de confinamiento.
5. Han informado sobre las **medidas sociales extraordinarias** y otras nuevas con carácter permanente de apoyo a las familias



6. Han invitado a **cumplimentar encuestas destinadas a conocer la situación de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes** y sus familias durante la crisis sanitaria y social producida por la Pandemia por Covid-19, como por ejemplo la de *Rare Barometer Voices*.

Esta entidad reconoce en su Memoria que, asimismo, el confinamiento durante el Estado de Alarma ha conllevado **cosas positivas a sus profesionales**, como el hecho de tener **mayor disponibilidad para poder participar en las redes de trabajo** y en múltiples encuentros virtuales y actividades de formación continua. Asimismo, destacan su **participación en los talleres y seminarios organizados por FEDER** en los que se han abordado temáticas de sumo interés para el momento tan complejo que vivimos como es el duelo, prevención de riesgos laborales, etc.