



II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD



04 NOVIEMBRE
2022



UCAM
UNIVERSIDAD
CATÓLICA DE MURCIA

PROGRAMA DETALLADO

vídeos ya disponibles para ver online en:

<https://youtube.com/@ANSEDH>

ORGANIZA:



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

EN EL MARCO DEL
XV CONGRESO INTERNACIONAL
DE ENFERMEDADES RARAS





II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (SED) Y TRASTORNO DEL ESPECTRO HIPERLAXO (TEH)

4 de noviembre de 2022 | En el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras de D'Genes | Murcia

Presentación

El 4 de octubre de 2022, ANSEDH llevó a cabo en modalidad presencial y en streaming, en la Universidad Católica de Murcia, el II Simposio Internacional de los Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud, dentro del marco del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras organizado por D'GENES.

La presidenta de ANSEDH, M^a Ángeles Díaz Lozano, dio la bienvenida a socias y ponentes, junto a Juan Carrión Tudela, Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Presidente de FEDER, y Presidente de ALIBER.

En el acto de inauguración hubo representación política del Gobierno de Murcia, con Esther Nevado, Concejal de Salud y Transformación Digital, y Jesús Cañavate, Director de Planificación, Investigación, Farmacia, Atención al Ciudadano.

Las conferencias estuvieron divididas en 7 mesas, e incluyeron los testimonios de varias afectadas.

1. Mesa de **Genética**,
2. Mesa de **Atención Primaria**,
3. Mesa de **Vascular**,
4. Mesa de Responsables de **Enfermedades Minoritarias**,
5. Mesa de **Psiquiatría y Psicología**,
6. Mesa de **Neurología y Farmacia**,
7. Mesa **Musculoesquelética**.





Testimonio: Ángela Cornlouer Afectada por el síndrome de Ehlers-Danlos

Ángela ha sido delegada de ANSEDH en Galicia y toda la cornisa Cantábrica durante varios años, y ahora es la Tesorera de ANSEDH.



Testimonio: Óscar González Torralba Padre de una adolescente afectada por el Síndrome de Ehlers-Danlos

Óscar dio su testimonio el día 3 de noviembre, dentro del XV Congreso de Enfermedades Raras organizado por D'Genes en la UCAM



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA DE GENÉTICA

Moderadora: Inmaculada Hernández Miras.
Secretaria de ANSEDH.

**“SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS. REVISIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR.
IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO”**

DRA MARÍA JULIANA BALLESTA MARTÍNEZ
Sección de Genética Médica - Servicio de Pediatría.
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

**“Síndromes de Ehlers-Danlos: revisión clínica molecular. Importancia del diagnóstico”
Dra. Juliana Ballesta Martínez. Sección de Genética Médica - Servicio de Pediatría.
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.**

Breve resumen de qué es el SED y tipos, síntomas y cómo realizar el diagnóstico clínico de Beighton según la Clasificación de 2017 correctamente. Cuándo está indicada la confirmación molecular. Solapamiento entre los distintos tipos. Importancia del diagnóstico para mejorar el estado de salud y el bienestar de los pacientes e intentar mitigar complicaciones. La importancia de la atención multidisciplinar. Campos de investigación en marcha. Registro de pacientes.



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA DE GENÉTICA

Moderadora: Inmaculada Hernández Miras.
Secretaria de ANSEDH.

**“ASESORAMIENTO GENÉTICO PARA LOS SÍNDROMES DE EHLERS-
DANLOS Y LA IMPORTANCIA DE LOS REGISTROS DE PACIENTES”**

DRA. CARMEN GARRIDO NAVAS
Doctora en Genética humana por la Universidad de Leicester.
Genetista en Congen.

**“Asesoramiento genético para los síndromes de Ehlers-Danlos y la importancia de los Registros”
Dra. Carmen Garrido Navas. Doctora en Genética Humana por la Universidad de Leicester. Genetista en Congen.**

Qué es la especialidad sanitaria de Asesoramiento y Consejo genético y su importancia para tomar decisiones de manera informada. Riesgos de transmitir una enfermedad genética a los descendientes y conocer qué familiares cercanos pueden estar afectados. La dificultad de interpretar los resultados genéticos. Historia clínica y familiar. Tipos de herencia. Tipos de test genéticos. Significado de los resultados. Implicaciones a nivel psicosocial. La importancia del registro de pacientes para mejorar en política sanitaria y en investigación. Meta del Registro: Generar estudio epidemiológico a nivel nacional. Registro del Instituto de Salud Carlos III. Llegar al Registro Europeo Internacional.



MESA DE GENÉTICA: PREGUNTAS

*Moderadora: Inmaculada Hernández Miras.
Secretaria de ANSEDH.*

DRA. MARÍA JULIANA BALLESTA MARTÍNEZ
Sección de Genética Médica - Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

DRA. CARMEN GARRIDO NAVAS
Doctora en Genética humana por la Universidad de Leicester.
Genetista en Congen.




Mesa de Genética: Preguntas

Dra. Juliana Ballesta Martínez. Sección de Genética Médica - Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Dra. Carmen Garrido Navas. Doctora en Genética Humana por la Universidad de Leicester. Genetista en Congen.

Importancia del criterio diagnóstico para realizar estudios epidemiológicos exactos.
 Test genético no negativo sin síntomas clínicos. Clínica clara sin resultados genéticos.
 Solapamiento con otras patologías: ampliación del estudio según el diagnóstico diferencial con otras patologías que cursan con hiperlaxitud articular e hiperextensibilidad de piel.
 Desconocimiento del síndrome entre los profesionales sanitarios. Importancia del diagnóstico para seguimiento y prevención de complicaciones a pesar de no existir cura ni tratamiento: embarazos de riesgo.

Mesa de Atención Primaria




MESA DE PRIMARIA

*Moderadora: Inmaculada Guerrero.
Vicepresidenta de ANSEDH.*

“UNA APROXIMACIÓN PERSONAL A LAS ENFERMEDADES RARAS Y AL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS”

DR. FRANCISCO JAVIER BRU JAÉN
Pediatra en el Centro de Salud Altabix en Elche.



“Una aproximación personalizada a las Enfermedades Raras y al síndrome de Ehlers-Danlos”

Dr. Francisco Javier Bru Jaén. Pediatra en el Centro de Salud Altabix en Elche.

Los médicos desconocen el mundo de las enfermedades raras. Éstas son una anécdota en el examen MIR. No hay formación. Límite de tiempo en consulta. Es importante el saber detectar signos distintivos que hagan sospechar el síndrome en pediatría. Importancia de la exploración para ver los síntomas de piel musculoesqueléticos, de ojos, boca... no sólo pedir pruebas de imagen y análisis. Dificultades cuando los pacientes viven en un lugar del planeta y el único especialista mundial vive en el otro.

ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA DE PRIMARIA

Moderadora: Inmaculada Guerrero.
Vicepresidenta de ANSEDH.

“DESCUBRIR EL SED PARA MÉDICO Y PACIENTE”

DR. ÁLVARO M. ALCARAZ PÉREZ
Médico de Familia en el Centro de Salud Cartagena Este.

“Descubrir el Sed para médico y paciente”

Dr. Álvaro M. Alcaraz Pérez. Médico de Familia en el Centro de Salud Cartagena Oeste

La importancia del médico de familia tanto en el diagnóstico como en el seguimiento, Abordaje de una EERR en Atención Primaria: Escucha activa, Empatía, Búsqueda de información, Solucionar problemas y complicaciones. Reconocer que la información que tiene el paciente sobre su enfermedad a menudo es mayor que la que tienen los sanitarios Seguimiento multidisciplinar, derivación a especialidades, derivación a trabajador social para gestión de ayudas, informes médicos para solicitar discapacidad, prescripción de material ortoprotésico.

ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA DE PRIMARIA

Moderadora: Inmaculada Guerrero.
Vicepresidenta de ANSEDH.

“PAPEL DE LA ENFERMERÍA PARA UN PACIENTE CON SED”

VERÓNICA AMAT PUIG
Supervisora de Enfermería de la Unidad de Infecciosos y de la
unidad de ORL y Maxilofacial del Hospital Universitario San Juan.
Alicante.

“Papel de la enfermería para un paciente con SED”

Verónica Amat. Supervisora de Enfermería de la unidad de infecciosos y de la unidad de ORL y maxilofacial del Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Importancia de conocer el SED en enfermería ya que suelen ser las primeras que se encuentran con pacientes así. La humanización y los cuidados SED y el papel de la enfermería. La empatía en la interacción es la clave. Comités Científicos de Humanización. Enfermeras Gestoras de Casos Complejos en Valencia, qué son. Se dedican al cuidado de los pacientes crónicos. Estudian las necesidades reales de estos pacientes y de sus familias, estudian los recursos sanitarios y sociales y los coordinan. Lograr que los pacientes crónicos se empoderen en su cuidado. Herramientas para evitar que el paciente se sienta incomprendido por los profesionales. Decálogo del dolor crónico. Cómo dar la analgesia. Ofrecer cuidados de calidad e individualizados.



MESA DE PRIMARIA: PREGUNTAS

*Moderadora: Inmaculada Guerrero.
Vicepresidenta de ANSEDH.*

DR FRANCISCO JAVIER BRU JAÉN
Pediatra
DR ÁLVARO M. ALCARAZ PÉREZ
Médico de Familia
VERÓNICA AMAT PUIG
Supervisora de Enfermería



Mesa de Atención Primaria: Preguntas

Dr. Francisco Javier Bru Jaén. Pediatra en el Centro de Salud Altabix en Elche.

Verónica Amat. Supervisora de Enfermería de la unidad de infecciosos y de la unidad de ORL y maxilofacial del Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Dr Álvaro M. Alcaraz Pérez. Médico de Familia en el Centro de Salud Cartagena Oeste

Dónde encontrar a las Enfermeras Gestoras de Casos. Importancia de los exámenes físicos para descubrir detalles como escleras azules, cicatrices, piel suave, paladar ojival...

Mesa Vascular



MESA DE VASCULAR

*Moderadora: Gladis Hernández Vidal.
Delegada de ANSEDH en las Islas Canarias.*

**“SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CON AFECTACIÓN VASCULAR.
ENFOQUE PRÁCTICO Y REAL”**

DR. EMILIANO CANO TRIGUEROS
Jefe de Angiología y Cirugía Vascular Area VI-HUMM de la Región de Murcia.



“Síndrome de Ehlers-Danlos con afectación vascular. Enfoque práctico y real”

Dr. Emiliano Cano Trigueros. Jefe de Angiología y Cirugía Área Vascular VI-HUMM de la Región de Murcia.

Historia del SED Vascular y su descubridor. Los controles y las cirugías en el SED Vascular, cómo prevenir complicaciones y qué hacer cuando estas se presentan. Es la variante de SED que más complicaciones tiene debido a la fragilidad tisular y a la rotura de vasos sanguíneos. Tiene la mortalidad más alta. El SED Clásico también tiene muchos aneurismas. Roturas sin aneurisma.

No existe ninguna guía ni protocolo a nivel internacional de cómo actuar en el SED vascular: ni de pruebas, ni zonas ni arterias o venas a seguir, ni intervalos de vigilancia. Protocolo creado por su equipo en Murcia. La cirugía es complicada porque las arterias con más frágiles. El riesgo de sacar sangre o poner una vía o suero. Cómo hacerlo.

Qué hacer ante un vaso sanguíneo roto. Técnicas y procedimientos. Bypass. Prótesis. Cirugía endovascular. Aneurismas abdominales. Investigaciones internacionales actuales en curso para llegar a un protocolo de seguimiento de SED vascular.




MESA DE VASCULAR: PREGUNTAS

*Moderadora: Gladis Hernández Vidal.
Delegada de ANSEDH en las Islas Canarias.*

**“SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CON AFECTACIÓN VASCULAR.
ENFOQUE PRÁCTICO Y REAL”**

DR. EMILIANO CANO TRIGUEROS
Jefe de Angiología y Cirugía Vascular Area VI-HUMM de la Región de Murcia.

Dr. Emiliano Cano Trigueros. Jefe de Angiología y Cirugía Área Vascular VI-HUMM de la Región de Murcia.

Posible relación entre el SED y los síndromes vasculares compresivos por estudiar. Artículo que relaciona el May-Turner con el POTS. Protocolos de medidas de dilataciones a partir de la cual operar. Aneurisma de aorta y de carótida. Aneurismas en reposo y en esfuerzo. Limitaciones de ejercicio. Seguimiento en niños pequeños.

Mesa de Enfermedades Minoritarias




MESA DE RESPONSABLES DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

*Moderadora: Ángela Cornlauer Martínez.
Tesorera de ANSEDH.*

“DIAGNÓSTICO DEL PACIENTE ADULTO CON SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: BREVE REFERENCIA A LOS TIPOS MENOS COMUNES DE SED”

DRA. BÁRBARA OTERO PERPIÑA
Facultativo Especialista en Medicina Interna en el Hospital 12 de Octubre de Madrid.

“Diagnóstico del paciente adulto con síndrome de Ehlers-Danlos: breve referencia a los tipos menos comunes de SED”

Dra. Bárbara Otero Perpiña. Facultativo especialista en Medicina Interna en el Hospital 12 de Octubre

Resumen de qué es el síndrome de Ehlers-Danlos, y características de cada uno de los 13 tipos y sus genes. Diagnóstico en base a los criterios clínicos de 2017 y a la genética en los tipos raros. Criterios mayores y menores. Comorbilidades. Escala de Beighton. Edad, sexo, cirugías limitantes en articulaciones. Entender que es multisistémico, no se limita sólo a la hiperlaxitud articular. Manifestaciones musculoesqueléticas, cardiovasculares, neurológicas, uroginecológicas.

Tipo nuevo en estudio CAH-X 25-Hidroxilasa TNXB de tenascina X. Hiperplasia suprarrenal congénita.

Fenotipo mixto de solapamiento de SED con Osteogénesis Imperfecta.

ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

**MESA DE RESPONSABLES DE ENFERMEDADES
MINORITARIAS: PREGUNTAS**

*Moderadora: Ángela Cornlouer Martínez.
Tesorera de ANSEDH.*

**“DIAGNÓSTICO DEL PACIENTE ADULTO CON SÍNDROME DE
EHLERS-DANLOS: BREVE REFERENCIA A LOS TIPOS MENOS
COMUNES DE SED”**

DRA. BÁRBARA OTERO PERPIÑA
Facultativo Especialista en Medicina Interna en el Hospital 12 de Octubre
de Madrid.

Dra. Bárbara Otero Perpiña. Facultativo especialista en Medicina Interna en el Hospital 12 de Octubre

Pacientes con genética positiva sin cumplir diagnóstico clínico y sin hiperlaxitud. Tipos de hiperlaxitud: generalizada o periférica o local. Seguimiento. Comorbilidades.

Mesa de Psiquiatría y Psicología

ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA DE PSIQUIATRÍA Y PSICOLOGÍA

*Moderadora: M^a Ángeles Díaz Lozano.
Presidenta de ANSEDH.*

“PSICOLOGÍA DEL TÚ A TÚ”

MARÍA LEZCANO ARTAL
Psicóloga Clínica

“Psicología del tú a tú”

María Lezcano Artal. Psicóloga Clínica

El papel del apoyo psicológico en pacientes crónicos de una enfermedad poco frecuente cuyo diagnóstico se ha demorado durante años y décadas.

El trauma ante la incomprensión del personal sanitario y el achacar la sintomatología a una somatización en lugar de a una causa orgánica.

La función de acompañamiento y sostén, apoyo, estrategias de comunicación, gestión de incertidumbre y sentimientos, culpabilidad y frustración ante un cuerpo que no responde, reparto de tareas según la energía.




MESA DE PSIQUIATRÍA Y PSICOLOGÍA

*Moderadora: M^a Ángeles Díaz Lozano.
Presidenta de ANSEDH.*

“LA RELACIÓN MÉDICO-PACIENTE EN EL SED”

ANTONIO BULBENA VILARRASA
Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona,
Director de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD
Hospital del Mar

“La relación médico-paciente en el SED”

Dr. Antonio Bulbena Villarasa. Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona, Director de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD Hospital del Mar.

La relación médico-paciente. El trauma de estar enferma durante años y décadas sin diagnóstico. Limitaciones médicas ante un cuadro que desconocen. Sistema sanitario que dedica poco tiempo por paciente. Conceptos erróneos sobre la hiperlaxitud. Vida cotidiana restringida. Sintomatología sistémica y variada en la que no se ve el conjunto sino cada síntoma por separado. Enfermedad invisible. Importancia de ser un paciente experto en tu enfermedad. Aprender juntos médico y paciente. Empatía. Nunca diagnosticar ansiedad antes de descartar lo orgánico.




**MESA DE PSIQUIATRÍA Y PSICOLOGÍA:
PREGUNTAS**

*Moderadora: M^a Ángeles Díaz Lozano.
Presidenta de ANSEDH.*

MARÍA LEZCANO
Psicóloga Clínica
ANTONIO BULBENA VILARRASA
Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona,
Director de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD
Hospital del Mar

Mesa de Psicología y Psiquiatría: Preguntas

María Lezcano Artal. Psicóloga Clínica

Dr. Antonio Bulbena Villarasa. Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona, Director de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD Hospital del Mar.

Terapia cognitivo conductual se queda corta.

Trauma de la bata blanca. No querer volver a consulta ni a urgencias. Periplo de médicos durante años.

Acusaciones y diagnósticos erróneos de anorexia nerviosa debido a los problemas para alimentarse en SED por dolor y por disfunción gastrointestinal.



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA DE NEUROLOGÍA

Moderadora: Inmaculada Guerrero.
Vicepresidenta de ANSEDH.

“DISAUTONOMÍA EN SED: DIAGNÓSTICO, CAUSAS Y TRATAMIENTOS”

DR. MARC STEFAN DAWID-MILNER
Médico por la Universidad de Navarra. Especialista en Sistema Nervioso Autónomo. Profesor y Director del Departamento de Fisiología Humana, Histología Humana, Anatomía Patológica y Educación Física y Deportiva de la Universidad de Málaga.

“Disautonomía en SED: diagnóstico, causas y tratamientos”

Dr. Marc Stefan Dawid-Milner. Médico por la Universidad de Navarra. Especialista en Sistema Nervioso Autónomo, Profesor y Director del Departamento de Fisiología Humana, Histología Humana, Anatomía Patológica y Educación Física y Deportiva de la Universidad de Málaga.

Qué es la disautonomía. Cuadro frecuente pero muy desconocido. PoTS : síndrome de Taquicardia Postural Ortostática. La disautonomía en el SED. Síntomas, prevalencia del POTS, pruebas diagnósticas y tratamiento, unidades de referencia. Los Trastornos del Sistema Nervioso Autónomo: una subespecialidad desconocida y con pocos profesionales en todo el mundo. Países donde hay grupos de investigación. Necesidad de educar y divulgar entre los profesionales los trastornos del sistema Nervioso Autónomo. Se debe ver como un cuadro general, y no como síntomas aislados que ve cada especialista por separado. Enfermedades que cursan con disautonomía. Encontrar la causa para poder tratar la disautonomía.



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

**MESA DE NEUROLOGÍA:
PREGUNTAS**

Moderadora: Inmaculada Guerrero.
Vicepresidenta de ANSEDH.

“DISAUTONOMÍA EN SED: DIAGNÓSTICO, CAUSAS Y TRATAMIENTOS”

DR. MARC STEFAN DAWID-MILNER
Médico por la Universidad de Navarra. Especialista en Sistema Nervioso Autónomo. Profesor y Director del Departamento de Fisiología Humana, Histología Humana, Anatomía Patológica y Educación Física y Deportiva de la Universidad de Málaga.

Mesa de Neurología: Preguntas

Dr. Marc Stefan Dawid-Milner. Especialista en Sistema Nervioso Autónomo.

Prevalencia de síntomas disautonómicos y de PoTS en SED. Síntomas más comunes. Importancia del diagnóstico del tipo de disautonomía y del tipo de PoTS para el tratamiento. Cómo derivar a una unidad de Trastornos del Sistema Nervioso Autónomo. Diagnóstico de disautonomía en niños y adolescentes.



“Manejo del dolor en SED”

José Miguel Ruíz Maldonado Farmacéutico. Vicepresidente del colegio de Farmacéuticos de la Región de Murcia.

Tipos de fármacos disponibles para el manejo del dolor y sus interacciones. La polimedicación en el paciente de SED, y la importancia de la figura del farmacéutico del hospital ante las dudas con las interacciones. Pacientes expertos que deben manejar cuándo subir y bajar las dosis según sus síntomas. En SED se utiliza el doble de la farmacología que en un paciente normal. Escala analgésica de la OMS. Farmacocinética. Efectos adversos.



Mesa de Neurología: Farmacia: Preguntas

José Miguel Ruíz Maldonado Farmacéutico. Vicepresidente del colegio de Farmacéuticos de la Región de Murcia.

Dudas sobre los efectos secundarios de la Gabapentina. Medicamentos que no se pueden recetar a pacientes con SED. Relación entre dolor y disautonomía. Tratamiento con opioides de por vida. Relación entre disautonomía y nervio vago.

Mesa Musculoesquelética



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA MUSCULO-ESQUELÉTICA

Moderadora: Eva Collado.
Vicepresidenta de ANSEDH.

“hEDS”

JEANNIE DI BON
EDS/HSD Movement Therapist. Author, Speaker, Educator, ECHO IMM,
Integral Movement Method @ Zebra Club & Moovlite apps. MSc Pain
Mgt student Cardiff.

“Trabajar de manera efectiva con pacientes de SED y del Trastorno del Espectro Hiper móvil”

Jeannie Di Bon. hEDS. Terapeuta de movimiento EDS/HSD. Autor, orador, educador, ECHO IMM, Método de movimiento integral @ aplicaciones Zebra Club y Moovlite. Estudiante de MSc Pain Mgt Cardiff.

La rehabilitación física y la terapia del movimiento: qué es adecuado y qué no lo es en un cuerpo con hiperlaxitud a la hora de la rehabilitación. No todos los ejercicios van a ser apropiados o necesarios para todos los pacientes. Personalizar el entrenamiento para cada paciente. Método de movimiento integral. Tener en cuenta todo el cuadro del paciente, incluidas las comorbilidades. El desacondicionamiento es más rápido en SED. Experiencia somática.



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

MESA MUSCULO-ESQUELÉTICA

Moderadora: Eva Collado.
Vicepresidenta de ANSEDH.

“¿QUÉ PODEMOS ESPERAR DE LA REHABILITACIÓN DEL SED?”

DRA. JUDITH SÁNCHEZ RAYA
Jefa de Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital
Universitario Vall D'Hebron. Barcelona.

“¿Qué podemos esperar de la rehabilitación en SED?”

Dra. Judit Sanchez Raya. Jefa de Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Qué función tiene el médico rehabilitador. Hiperlaxitud sindrómica, asintomática y sintomática. Problemas. Qué proporciona el médico rehabilitador. Importancia de la Terapia Ocupacional para la vida diaria. Objetivos de la rehabilitación. Rehabilitación individualizada. Técnicas complementarias para el dolor crónico. Dolor, fatiga y miedo: barreras principales para el ejercicio. Fisioterapia. Equilibrio del descanso. Protocolo 2018 Vall DHebron. Disfunción de Suelo pélvico. Escoliosis. Rehabilitación ATM Articulación Temporomandibular. Tener en cuenta comorbilidades como el PoTS.



Mesa Musculo-esquelética: Preguntas

Jeannie Di Bon hEDS. Terapeuta de movimiento EDS/HSD. Autor, orador, educador, ECHO IMM, Método de movimiento integral @ aplicaciones Zebra Club y Moovlite. Estudiante de MSc Pain Mgt Cardiff.

Dra. Judit Sanchez Raya Jefa de Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Dr. Benito Ramos Jefe del Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial. Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena.

Importancia de las unidades especializadas para los pacientes y para el ahorro de recursos del sistema sanitario. Importancia de los Congresos y Simposios para dar a conocer el SED entre los profesionales de la salud. Importancia de unirse los pacientes para reivindicar sus derechos en el sistema sanitario. Disfunción Temporomandibular, luxaciones, dolor, qué cosas tener en cuenta a la hora de una cirugía de mandíbula en SED. Maniobras en la consulta del dentista y maxilofacial. Hemorragias. Fatiga y dolor a la hora de hacer ejercicio. Ritmo pausado individualizado. Nunca llegar al extremo.



“¿Y qué ocurre con la mandíbula?”

Dr Benito Ramos Jefe del Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial. Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena.

El doctor Benito Ramos realizó una ponencia magistral sobre las complicaciones mandibulares en SED. En la práctica de la cirugía maxilofacial, estos pacientes pueden presentar dificultades en la curación de heridas, problemas en la colocación de implantes dentales y en la estabilidad de los tejidos blandos. Los especialistas en maxilofacial deben estar al tanto de la enfermedad y trabajar en estrecha colaboración con otros especialistas para garantizar un tratamiento óptimo y seguro para el paciente. Ofreció alternativas de cirugía ante las luxaciones. *Esta ponencia no pudo ser grabada, pero el Dr. Ramos estuvo respondiendo dudas en la mesa de preguntas.*



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

Murcia, 04.11.2022

EN EL MARCO DEL CONGRESO INTERNACIONAL
DE ENFERMEDADES RARAS ORGANIZADO POR D'GENES

II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

9:30-10:00 INAUGURACIÓN.

Esther Nevado Doblas, Concejala Delegada de Salud y Transformación Digital del Ayuntamiento de Murcia.
Juan Carrión Tizabi, Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.
Mª Angeles Díaz Luciano, Presidenta de Asociación Nacional Síndrome Ehlers Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías (ANSEDH).
José Calvo Gao, Director general de Planificación, Investigación, Formación y Atención al Ciudadano de la Región de Murcia.

Testimonio: *Ángela Cornouet Martínez, afectada por el síndrome de Ehlers Danlos.*

10:00- 11:00 horas. MESA DE GENÉTICA. Moderadora: *Inmaculada Hernández Miras, Secretaria de ANSEDH.*

10:00 horas. Síndromes de Ehlers Danlos: revisión clínica y molecular. Importancia del diagnóstico. *Maria Juliana Ballarta Martínez Sección de Genética Médica - Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*

10:20 horas. Asesoramiento Genético para los síndromes de Ehlers-Danlos y la importancia de los registros de pacientes. *Carmen Garrido Navas, Doctora en Genética Humana por la Universidad de Leicester, Genetista en Congen.*

10:40 horas. Panel de preguntas.

11:00-11:30 horas. PAUSA DESCANSO.

11:30-12:30 horas. MESA DE ATENCIÓN PRIMARIA. Moderador A: *Inmaculada Guerrero, Vicepresidenta de ANSEDH*

11:30 horas. Una aproximación personal a las Enfermedades Raras y el Síndrome de Ehlers Danlos. *Francisco Javier Bru Jaén, Pediatra en el Centro de Salud Alhambra en Elche.*

11:45 horas. Descubrir el SED para médico y paciente. *Alvaro M. Alcaraz Pérez, Médico de Familia en el Centro de Salud Cartagena Oeste.*

12:00 horas. Papel de la enfermería para un paciente con SED. *Verónica Amat, Supervisora de Enfermería de la unidad de infecciosos y de la unidad de ORL y maxilofacial del Hospital Universitario San Juan, Alicante.*

12:15 horas. Panel de preguntas.

12:30-13:10 horas. MESA DE VASCULAR. Moderadora: *Gladi Hernández Vidal, Delegada de ANSEDH en las Islas Canarias.*

12:30 horas. Síndrome de Ehlers Danlos con afectación vascular. Enfoque práctico y real. *Emiliano Cano Trigueros, Jefe de Angiología y Cirugía Vascular Área VI-HUMI de la Región de Murcia.*

13:00 horas. Panel de preguntas.

13:15-14:00 horas. MESA DE RESPONSABLES DE ENFERMEDADES MINORITARIAS. Moderadora: *Ángela Cornouet Martínez, Tesorera de ANSEDH.*

13:15 horas. Diagnóstico del paciente adulto con síndrome de Ehlers-Danlos: breve referencia a los tipos menos comunes de SED. *Barbara Otero Perpiña, Facultativa especialista en Medicina Interna en el Hospital 12 de Octubre.*

13:45 horas. Panel de preguntas.

II SIMPOSIO INTERNACIONAL SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

14:00-16:00 horas. PAUSA DESCANSO.

16:00-17:00 horas. MESA PSIQUIATRÍA Y PSICOLOGÍA. Moderadora: *Mª Angeles Díaz Luciano, Presidenta de ANSEDH.*

16:00 horas. Psicología del tú a tú. *Maria Leccese Artal, Psicóloga clínica.*

16:20 horas. La relación médico-paciente en el SED. *Antonio Bullón Vilarrasa, Catedrático de Psiquiatría de la Universidad Autónoma de Barcelona, Director de la Unidad de Trastornos de Ansiedad del INAD Hospital del Mar.*

16:50 horas. Panel de preguntas.

17:00-18:00 horas. MESA DE NEUROLOGÍA. Moderadora: *Inmaculada Guerrero, Vicepresidenta de ANSEDH.*

17:00 horas. Disautonomía en SED: diagnóstico, causas y tratamientos. *Marc Stefan David-Milner, Médico por la Universidad de Navarra, Especialista en Sistema Nervioso Autónomo, Profesor y Director del Departamento de Fisiología Humana, Histología Humana, Anatomía Patológica y Educación Física y Deportiva de la Universidad de Málaga.*

17:25 horas. Manejo del dolor en SED. *José Miguel Ruiz Maldonado, Farmacéutico, Vicepresidente del Colegio de Farmacéuticos de la Región de Murcia.*

17:50 horas. Panel de preguntas.

18:00-18:30 horas. PAUSA DESCANSO.

18:30-19:30 horas. MESA MUSCULO-ESQUELÉTICA. Moderadora: *Eva Collado, Vicepresidenta de ANSEDH.*

18:30 horas. *Jeanne Di Bon HEES, EDS/HSD Movement Therapist, Author, Speaker, Educator, ECHO B.M., Integral Movement Method @ Zebra Club & Movilite app, MS: Pain Mgt student Cardiff.*

18:50 horas. ¿Qué podemos esperar de la Rehabilitación del SED? *Judith Sánchez Rayo, Jefa de Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital Universitario Vall d'Hebron.*

19:20 horas. ¿Y qué ocurre con la mandíbula? *Benito Ramos, Jefe del Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena.*

19:50 horas. Panel de preguntas.

20:15 horas. CLAUSURA DEL XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y DEL II SIMPOSIUM INTERNACIONAL SÍNDROMES EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD. (Sala principal: Templo)

Programa en PDF de D'GENES para descargar



ANSEDH

ASOCIACIÓN NACIONAL
SÍNDROMES EHLERS - DANLOS
E HIPERLAXITUD