

NÚMERO 19 DESEMBRE 2024

Publicació de divulgació científica i social de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

SJD Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital

Primeres intervencions amb cirurgia robòtica per pacients pediàtrics amb cardiopaties congènites



- 8. Unitat terapèutica pionera per al tractament dels trastorns de la conducta alimentària molt greus.
- 12. Nova plataforma per a la producció i el desenvolupament de teràpies avançades.
- 14. Primera teràpia gènica per a un nen menor de 4 anys amb malaltia neuromuscular de Duchenne.

PAIDHOS

Publicació de divulgació científica i social de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona



L'atenció sanitària ofereix als pacients cada vegada millors tractaments per una curació completa o per una millora en la seva qualitat de vida, i ho fa gràcies a la recerca, la innovació, els avenços tecnològics i, sobretot, a l'esforç i la dedicació dels professionals que s'hi dediquen. La contribució de l'administració pública i de la societat civil - a través de fundacions, associacions, empreses i famílies - són fonamentals per mantenir aquesta millora constant.

En el cas de l'Hospital Sant Joan de Déu, aquests avenços es produeixen en diferents àmbits. Un d'ells, molt rellevant, és el de les malalties minoritàries pediàtriques, que es veurà impulsat a partir de la posada en marxa, el 2026, d'Únicas SJD, un centre pioner a nivell internacional en la recerca i l'atenció de les patologies poc freqüents. Inclourà diverses plataformes per realitzar estudis de genòmica, metabòlica i radiòmica, així com un centre de caracterització multimodal infantil. També podrà oferir teràpia gènica, cel·lular, neuromodulació i estimulació cerebral profunda. L'objectiu és que els menors afectats puguin ser diagnosticats abans i accedir a noves teràpies avançades i més personalitzades. És un exemple també de la implicació de la societat civil, amb una aportació molt rellevant de la Fundació Amancio Ortega i el suport sostingut de la Fundació "la Caixa" i la Fundació Privada Daniel Bravo Andreu.

En aquest número de la revista Paidhos incloem un article sobre aquest gran projecte, però també sobre altres iniciatives que demostren el dinamisme d'un hospital capdavanter com el nostre en la millora constant de l'atenció als pacients i les seves famílies. Alguns exemples són les intervencions amb cirurgia robòtica per cardiopaties congènites, la nova plataforma per a la producció i el desenvolupament de teràpies avançades o la criopreservació de teixit ovàric per protegir la fertilitat futura de les nenes tractades d'un càncer.

Però la innovació i la tecnologia ha d'anar acompanyades de l'humanisme entès com una atenció holística a la persona. Una mostra és la nova unitat terapèutica per al tractament dels pacients amb trastorns greus de la conducta alimentària que inclou l'ingrés durant unes setmanes del pacient amb la seva família. La consolidació del nostre Consell de Famílies, la història clínica per a pacients amb necessitats especials i l'optimització de l'accés venós per part d'especialistes infermeres són altres exemples del nostre interès per millorar l'experiència del pacient.

Fa aproximadament un any, vam rebre a dues pacients molt especials, la Khadija i la Cherive, que estaven unides per l'abdomen i procedien d'una zona rural de Mauritània. La intervenció quirúrgica de separació va ser un èxit i les dues nenes fan una vida normal al seu país gràcies als nostres equips de cirurgia i neonatologia, a l'Exercit de l'Aire espanyol i al nostre programa solidari Cuida'm. Una exemple més d'innovació, compromís i solidaritat, que són valors fonamentals de Sant Joan de Déu.

Manel del Castillo

Director gerent
Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

Sumari

NÚMERO 19
DESEMBRE 2024

SJD

Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital

Coordinació

Departament de Màrqueting
i Comunicació de l'Hospital
Sant Joan de Déu

Disseny gràfic

helioom comunicació y
marketing S.L.
657.651.022

Fotografies

Departament de Màrqueting
i Comunicació de l'Hospital
Sant Joan de Déu

Foto de portada

Francisco Avia_Hospital
Clínic Barcelona

Hospital Sant Joan de Déu
Pg. Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Tel. 93 253 21 00

www.sjdhospitalbarcelona.org

| | |
|---|----|
| Únicas Sant Joan de Déu, un centre pioner en la recerca de les malalties minoritàries que serà una realitat el 2026..... | 4 |
| Primeres intervencions amb cirurgia robòtica per pacients pediàtrics amb cardiopaties congènites..... | 6 |
| Unitat terapèutica pionera per al tractament dels trastorns de la conducta alimentària molt greus..... | 8 |
| L'entorn familiar i escolar és clau per superar les dificultats associades als trastorns del neurodesenvolupament i reduir el fracàs escolar..... | 10 |
| Nova plataforma per a la producció i el desenvolupament de teràpies avançades..... | 12 |
| Primera teràpia gènica per a un nen menor de 4 anys amb malaltia neuromuscular de Duchenne..... | 14 |
| Intervenció pionera per reparar dues malformacions que causaven una greu insuficiència respiratòria a un nadó..... | 16 |
| Una innovadora anàlisi genètica de Sant Joan de Déu i CNAG diagnòstica amb èxit a 23 infants amb malalties neuromusculars..... | 18 |
| El nou rol de la infermeria pediàtrica en el Sistema d'Emergències Mèdiques..... | 20 |
| Khadija i Cherive, les siameses sotmeses fa un any a una cirurgia per separar-les, fan una vida normal al seu país..... | 22 |
| Referents en criopreservació de teixit ovàric per protegir la fertilitat futura de les nenes tractades d'un càncer..... | 24 |
| Entrevista amb Àngel Montero Carcaboso, líder del Grup Tractament del Càncer Pediàtric al SJD Pediatric Cancer Center Barcelona..... | 26 |
| Cinquè aniversari del Consell de Famílies..... | 30 |
| L'altra història clínica dels pacients amb necessitats especials..... | 32 |
| Optimitzar l'accés venós per millorar l'experiència del pacient..... | 34 |

Únicas Sant Joan de Déu, un centre pioner en la recerca de les malalties minoritàries que serà una realitat el 2026

L'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona i la Fundació Amancio Ortega han signat recentment un conveni de col·laboració per impulsar la recerca en les malalties minoritàries (EEMM). L'acte es va celebrar al centre hospitalari mateix, amb l'assistència de la presidenta de la Fundació, Flora Pérez Marcote, i el director gerent de l'Hospital, Manel del Castillo.

La Fundació Amancio Ortega aportarà prop de 60 milions d'euros **per a la construcció i equipament d'un centre pioner a nivell internacional en la recerca i atenció de les malalties minoritàries, anomenat "Únicas Sant Joan de Déu"**, que s'està construint en uns terrenys propers a l'Hospital cedits per Ajuntament d'Esplugues de Llobregat. Es preveu que entri en funcionament a principis del 2026.

Amb una superfície de gairebé 14.000 metres quadrats on es construiran sis plantes d'alçada, el centre disposarà de les instal·lacions més avançades per a la recerca i tractament de les malalties minoritàries: diverses plataformes per realitzar estudis de genòmica, metabolòmica i radiòmica, així com un centre de caracterització multimodal infantil. També podrà oferir noves teràpies com ara la

teràpia gènica i cel·lular o la neuromodulació i l'estimulació cerebral profunda.

Gràcies a aquest centre, l'Hospital Sant Joan de Déu impulsarà el coneixement de les malalties minoritàries mitjançant la recerca i l'aplicació de noves teràpies. El 80% dels casos de persones que tenen una malaltia minoritària (uns 3 milions a Espanya) apareixen a l'edat pediàtrica. Aquests pacients passen una mitjana de més de 3 anys fins que aconseguen un diagnòstic específic, i requereixen desplaçar-se de la seva comunitat per aconseguir-ho. Aquest centre permetrà que els **menors afectats per aquestes patologies podran ser diagnosticats amb més antelació i accedir a noves teràpies avançades i tractaments innovadors personalitzats.**

El centre formarà part de la Xarxa Únicas, una xarxa formada per 30 hospitals de tot Espanya i impulsada per l'Hospital Sant Joan de Déu i la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER). Aquesta xarxa té com a objectiu promoure l'intercanvi d'informació i compartir coneixements en diagnòstic de precisió i noves teràpies, per beneficiar així a tots els pacients pediàtrics, amb independència del lloc d'Espanya on resideixin.

Referent en malalties minoritàries

L'Hospital Sant Joan de Déu ha registrat importants avenços en l'última dècada al camp de les malalties minoritàries a la infància gràcies a la col·laboració amb les administracions públiques i al suport sostingut de la societat civil. Donacions d'entitats com ara la Fundació "la Caixa" i la Fundació Daniel Bravo Andreu, principals mecenes del sector de salut i de recerca a Catalunya, han permès posar en marxa diferents iniciatives adreçades als pacients amb patologia infreqüent. Fruit d'aquesta col·laboració entre diferents institucions són projectes com el SJD Pediatric Cancer Center Barcelona, un centre monogràfic per al càncer infantil, o la Casa de Sofia, el primer centre espanyol d'atenció sociosanitària per a infants i adolescents amb malalties cròniques.

El projecte de centre de medicina de precisió Únicas SJD compta també amb la col·laboració d'altres entitats a més de la Fundació Amancio Ortega, com la



Fundació Leo Messi i la Stavros Niarchos Foundation, entitats que faran possible el desenvolupament d'altres plataformes claus per a l'atenció de aquests pacients com és el cas del Clinical Command Center, en fase inicial de funcionament, que ofereix serveis de telemedicina i monitorització a distància.

Segons Manel del Castillo, director gerent de l'Hospital Sant Joan de Déu, "la contribució de la Fundació Amancio Ortega per posar en marxa aquest centre és un pas important per a les famílies amb infants amb malalties minoritàries i també per als especialistes que s'hi dediquen a aquestes patologies". I afegeix: "en nom de tots ells, moltes gràcies per ajudar-nos a fer aquest salt qualitatiu i quantitatiu tant en l'assistència com en la recerca d'unes malalties que són úniques i cada cop menys invisibles".

Fundación Amancio Ortega

La Fundació Amancio Ortega desenvolupa projectes en els àmbits de l'educació i el benestar social a través de la col·laboració amb institucions consolidades

en l'atenció a persones i col·lectius vulnerables. En els darrers anys, ha posat en marxa convenis de col·laboració per a la creació del Centre de Rehabilitació Neurològica amb l'entitat NIPACE a Guadalajara, el Centre d'Atenció Integral de Cures Pal·liatives Pediàtriques amb la Fundación Porqueviven i, al camp de les malalties minoritàries un acord amb FEDER per al suport a la recerca, diagnòstic i aplicació de teràpies avançades en pacients.

El cas del Santiago

S'estima que uns 3 milions de persones a Espanya tenen una malaltia minoritària que, en el 80% dels casos, debuta a l'edat pediàtrica. Moltes vegades aquests pacients passen anys –una mitjana de 4– fins que aconsegueixen un diagnòstic específic, requerint desplaçar-se de la seva comunitat per aconseguir-ho. Un exemple n'és Santiago, un nen de 9 anys i resident a Navarra.

Als 7 anys, Santiago va començar a presentar símptomes d'una malaltia ultraminoritària anomenada DYT-TORIA, una patologia neurològica que li provocava contraccions involuntàries als músculs

de les extremitats inferiors. La situació clínica va anar empitjorant progressivament fins que finalment va perdre la capacitat per caminar, necessitant la utilització d'una cadira de rodes per desplaçar-se.

Després de múltiples visites, un especialista de Navarra, va sospitar que es podria tractar d'una distonia i va derivar Santiago a l'Hospital Sant Joan de Déu. El pacient va ser intervingut per un equip del servei de Neurocirurgia que dirigeix el Dr. José Hinojosa, que li va implantar un dispositiu d'estimulació cerebral profunda. Un mes i mig després, el pacient ja anava a la consulta caminant. Actualment, dos anys després de la intervenció, Santiago camina amb normalitat i pot jugar i portar una vida com qualsevol nen de la seva edat.

El cas del Santiago és un exemple dels tractaments que es preveu impulsar amb el nou centre per a les malalties minoritàries de l'Hospital Sant Joan de Déu i amb la Xarxa Únicas.

Sant Joan de Déu i el Clínic s'alien per oferir una atenció conjunta als infants nascuts amb cardiopaties congènites

L'Hospital Sant Joan de Déu i l'Hospital Clínic Barcelona han creat un centre de cardiopaties congènites per oferir una atenció conjunta i, durant totes les etapes de la vida, als infants que neixen amb una malformació al cor. Aquesta aliança ha permès, a més, començar a aplicar en la població infantil cirurgies cardíaques mínimament invasives ja implantades i consolidades en els adults com les cirurgia robòtica i toroscòpica.

Cada any neixen a Catalunya 600 infants amb una cardiopatia congènita, ja sigui un problema estructural de cor (a les cavitats o de les vàlvules cardíaques, per exemple) o de grans vasos del tòrax. En el 30% dels casos, es tracta d'una cardiopatia greu. Gràcies als avenços de les darreres dècades, un 95% d'aquests infants arriben a l'edat adulta, però ho fan amb unes necessitats molt específiques.

A partir d'ara, un mateix equip de professionals seguirà aquests pacients i els tractarà al llarg de tota la vida. "L'èxit en el maneig del pacient amb malaltia cardiovascular es basa en l'assistència multidisciplinària d'alta qualitat i en una estratègia de seguiment a llarg termini que asseguri la continuïtat durant la vida adulta. Per això, comptar amb un centre especialitzat, integrat i amb visió trans-

versal és clau per a millorar la qualitat en l'assistència d'aquests pacients", explica Daniel Pereda, director del Centre de Cardiopaties Congènites Sant Joan de Déu - Clínic Barcelona.

El nou centre té dos seus –una, a Sant Joan de Déu, i una altra, a l'Hospital Clínic Barcelona– que, en conjunt, ofereixen una cartera de serveis completa i complementària, i que disposa d'un equip integrat per un equip de 23 professionals que inclou cirurgians cardiovasculars, cardiòlegs, pediatres i anestesiòlegs.

La creació d'aquest centre fruit de l'aliança entre Sant Joan de Déu i el Clínic Barcelona ha permès, a més, estendre a la població infantil tècniques quirúrgiques que fins ara no s'aplicaven en l'àmbit de la cirurgia cardíaca pediàtrica, però

estaven ja implantades en la d'adults, com és el cas de les cirurgies mínimament invasives toroscòpiques i robòtiques.

Fins ara, els infants i joves afectats de cardiopaties congènites que havien de passar per quiròfan eren intervinguts mitjançant cirurgia oberta, el que allargava el període postoperatori i recuperació del pacient, a més de causar-los un major perjudici estètic.

El nou Centre de Cardiopaties Congènites Sant Joan de Déu - Clínic Barcelona ha dut a terme entre l'octubre de 2023 i desembre de 2024 nou intervencions d'aquest tipus en infants. En quatre casos, els professionals han optat per una cirurgia toroscòpica, que consisteix a fer unes petites incisions al tòrax del nen per introduir un dispositiu amb una càmera de vídeo que els permeti veure la zona quirúrgica i els estris necessaris per dur la intervenció. La primera nena operada mitjançant aquesta tècnica presentava un tumor al cor que calia resecat. La pacient de menor edat operada així fins ara al centre ha estat una pacient de 6 anys.



Primer cas de cirurgia robòtica en infants

En cinc casos més, els professionals han optat per cirurgia cardíaca robòtica. La primera pacient pediàtrica intervinguda amb l'ajuda d'un robot ha estat una noia de 13 anys i veïna del País Basc que presentava una comunicació Interauricular congènita del tipus ostium primum (tenia les dues aurícules connectades) i un defecte en la vàlvula mitral. Aquestes malformacions li provocaven una circulació anòmala de la sang dins del cor i un desequilibri que sobrecarregava la banda dreta del cor i, a llarg termini, li causava insuficiència cardíaca.

En el cas d'aquesta pacient, a més, la patologia es veia agreujada per una escoliosi molt accentuada que dificultava l'accés al cor. Per això, els cirurgians cardíacs van optar per fer servir un robot quirúrgic que, a través de quatre petites incisions en el tòrax de la pacient (de 8 mil·límetres de diàmetre cadascuna), els va permetre introduir una càmera en el cor per veure la zona quirúrgica i els estris necessaris per dur a terme la intervenció. D'aquesta manera, un equip mèdic del Centre de Cardiopaties Congènites va aconseguir tancar, d'una banda, la connexió entre les dues aurícules i, d'una altra, reparar la vàlvula mitral dançada. La intervenció, que va tenir lloc al

novembre, va durar quatre hores i hi van intervenir una desena de professionals.

El segon pacient intervingut mitjançant cirurgia cardíaca robòtica és un jove de 15 anys que fa mesos va ser tractat d'una comunicació interauricular mitjançant cateterisme i havia presentat una infecció del dispositiu de tancament (endocarditis).

Pereda explica que, en el cas dels infants, la cirurgia robòtica està limitada a la mida i edat dels pacients perquè els estris quirúrgics han estat ideats i dissenyats a mida dels adults. Per això, ara mateix els cirurgians es plantegen aquesta opció només en els infants més grans i adolescents. Els principals pacients candidats a sotmetre's a una intervenció d'aquest tipus són els que pateixen les següents patologies: comunicacions interauriculars (sempre que no es puguin resoldre amb un cateterisme), problemes en les vàlvules mitral o tricúspide o tumors cardíacs. La previsió és operar mitjançant cirurgia robòtica mínimament invasiva una dotzena de pacients cada any i començar amb una activitat anual de 20 cirurgies toracoscòpiques.



Iu Teixidó, 15 anys

Un dels primers pacients pediàtrics operats del cor mitjançant cirurgia robòtica

“Al meu germà el van operar del cor poques hores després de néixer i li van deixar una cicatriu molt gran al pit. Jo no volia que em quedés com a ell.”

Primera unitat terapèutica per al tractament dels trastorns de la conducta alimentària molt greus en infants i adolescents

Aquesta unitat preveu l'ingrés de la família i de la pacient en un apartament proper a l'Hospital.

L'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha posat en marxa una unitat que ofereix una resposta intensiva i integral als casos més greus i complexos de trastorns de la conducta alimentària (TCA) en nenes i adolescents menors de 18 anys que no han pogut ser estabilitzades, tot i portar més d'un any en tractament en hospitalització total o parcial. Aquesta unitat, per primer cop a l'Estat, preveu l'ingrés de la família i de la pacient en un apartament proper a l'Hospital.

Els trastorns de la conducta alimentària han esdevingut un dels trastorns més prevalents en els centres de salut mental. Afecten a entre un 5 i un 8% de la població adolescent i jove. En un de cada dos casos, es manifesten abans dels 14 anys i un 20-30% evoluciona cap a la cronicitat. La nova Unitat Terapèutica TCA d'alta complexitat infantojuvenil, creada a l'Hospital Sant Joan de Déu i anomenada UTCA-Minerva, pretén reduir el període d'hospitalització d'aques-

tes noies i desplaçar el tractament al seu entorn natural per incrementar les garanties d'èxit i evitar la cronicitat de la malaltia.

La unitat facilita un programa de tractament intensiu que atorga a la família un paper clau de suport, empoderant-la i donant-li eines per fer front a la malaltia. "Per abordar amb èxit els trastorns de la conducta alimentària, és necessari un tractament intensiu i implicar a la família. Per això, el tractament se centra a apoderar la família, fomentar l'autonomia del pacient i la seva integració en la comunitat", explica l'Eduard Serrano, doctor en psicologia i cap de la Unitat de TCA de l'Hospital Sant Joan de Déu.

Es tracta d'una resposta innovadora i eficaç a la necessitat assistencial d'aquestes pacients que requereixen una atenció altament especialitzada, ja que, fins ara, no existia al sistema sanitari públic cap dispositiu específic per a l'atenció dels TCA d'alta complexitat en pacients exclusivament pediàtrics. La nova unitat dona cobertura a tota Catalunya i forma part del Pla de Millora d'Atenció a les persones amb Trastorns de la Conducta

Alimentària, presentat pel Departament de Salut l'any 2023. Té una capacitat per atendre de manera simultània 20 pacients i té previst poder tractar-ne al llarg de l'any uns 60, ja que el tractament que ofereix té una durada aproximada d'uns 4 mesos.

Un equip integrat per una dotzena de professionals de diferents disciplines -psicòlegs, psiquiatres, nutricionistes, infermers, TCAs educadors i treballadors socials i una docent- avalua la complexitat de cada cas, realitza un diagnòstic diferencial i dissenya el pla de tractament.

Aquests professionals disposen d'un sistema de monitoratge que, a través d'una pantalla situada a la sala de treball, els permet conèixer en tot moment, i en temps real, l'evolució de totes les pacients que estan sent tractades a la unitat mitjançant diferents paràmetres com, per exemple, el pes, saturació, tensió, dies d'ingrés, entre d'altres. Aquesta informació els resulta de molta utilitat per decidir el tractament a seguir en cada moment.

Un tractament intensiu en 4 fases

La nova unitat ofereix un tractament que inclou, com a novetat, accions terapèutiques intensives en l'àmbit familiar i en l'entorn natural de la pacient. Preveu quatre fases amb un pla d'atenció terapèutica que va decreixent de manera progressiva fins que la pacient és vinculada als dispositius de TCA de referència del seu territori.

1a fase: Hospitalització de la pacient.

La pacient és ingressada a l'Hospital en un espai que ha estat especialment habilitat i té quatre habitacions (3 dobles i una individual), dues sales polivalents i un espai de calma. Durant aquest ingrés, que es preveu que tingui una durada mitjana de 30 dies, els professionals treballen per aconseguir que la pacient recuperi un patró d'alimentació saludable. També s'inicia l'empoderament a la família a través de la metodologia family meal, "que consisteix a reproduir un àpat en família sota l'acompanyament de l'equip assistencial per guiar les intervencions i proporcionar eines pel millor maneig nutricional i emocional de la persona afectada", explica Ángeles López, cap Infermera de Salut mental de l'Hospital Sant Joan de Déu. Aquesta àrea d'hospitalització té una capacitat de 7 llits.

2a fase: Ingrés de la família i la pacient en un apartament.

En aquesta segona fase s'incorpora la família al tractament traslladant-se a viure amb la pacient en un dels apartaments que l'Hospital ha habilitat a prop del centre. Allà, els professionals continuen el tractament amb la pacient –que consisteix en teràpies de caràcter individual i grupal– i empoderen la família perquè disposi d'eines que els permetin fer front a les situacions que es donen en

la vida quotidiana a conseqüència de la malaltia. Aquest període del tractament té una durada mitjana de 15 dies, tot i que s'adapta a les necessitats de cada cas.

3a fase: Trasllat a domicili i tractament domiciliari.

Un cop els professionals consideren que la família i la pacient estan preparades per reincorporar-se a la seva vida habitual, tornen a casa i, a partir de llavors, són els professionals els que es desplacen periòdicament al domicili de la pacient per continuar el tractament. En aquesta etapa, els professionals treballen per afavorir, d'una banda, l'autonomia de la pacient respecte a l'alimentació, i d'una altra, la seva tornada a l'escola. Aquest període té una durada estimada de 60 dies.

4a fase: Vinculació a la Unitat de TCA de referència.

És l'última etapa del tractament en què l'equip de professionals de l'Hospital acompanyen a la pacient en la seva derivació a la Unitat de TCA (UTCA) de la seva zona de referència. L'objectiu és assegurar la continuïtat assistencial del procés terapèutic. Les quatre fases del tractament tenen, en total, una durada aproximada d'uns 4 mesos.



L'entorn familiar i escolar és clau per superar les dificultats associades als trastorns del neurodesenvolupament i reduir el fracàs escolar

Un 13% dels joves espanyols d'entre 18 i 24 anys no han completat els seus estudis de secundària. Es tracta de la segona taxa més alta de la Unió Europea, només superada per Romania (15,3%). Molts factors poden incidir en l'abandonament escolar dels joves, però un d'important i reconegut en una resolució dictada ja el 2011 pel Parlament Europeu- són les dificultats d'aprenentatge.

El darrer informe FAROS elaborat per l'Escola de Salut de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona aborda, precisament, alguns dels trastorns del neurodesenvolupament (TND) que dificulten aquest aprenentatge. Els autors exposen que, tot i que diferents lleis, decrets i resolucions vigents en l'actualitat apunten i promouen accions per a una educació inclusiva, la realitat és que les intervencions es duen a terme quan es produeix

el fracàs i no abans, per prevenir-lo, com seria aconsellable.

Els avenços aconseguits, en els darrers anys, en el camp de les neurociències han permès conèixer amb més profunditat com aprèn el cervell i han posat de manifest que no incideix només la genètica sinó també factors externs. És important que aquest coneixement arribi als docents i a les famílies, perquè els pot ser de molta utilitat a l'hora d'enfocar el procés d'ensenyament -sigui en condicions normals o en un context de dificultat- per afrontar amb més èxit les dificultats que presenten els infants amb trastorns del neurodesenvolupament com la discalculia, dislèxia, TDAH, autisme, entre d'altres.

La família té una gran importància en el desenvolupament del nen. Moltes famí-

lies temen que es discrimini el seu fill per ser diferent. Els hem d'acompanyar, ajudar a entendre el diagnòstic, potenciar els aspectes favorables i disminuir-ne els aspectes negatius donant-los eines per manejar les dificultats del nen o nena. El paper de la família és clau per augmentar les oportunitats d'aprenentatge", explica Roser Colomé, coordinadora del treball.

L'informe detalla una àmplia varietat d'adequacions que els mestres poden fer a l'aula per atendre la neurodiversitat, però també dona a conèixer quins hàbits saludables afavoreixen el desenvolupament del cervell i quines intervencions aconsellen els professionals que es poden dur a terme en l'entorn d'aquests infants, en la seva vida quotidiana, amb l'objectiu de readaptar els circuits neuronals del seu cervell.



D'esquerra a dreta: Anna López, Josep Serrat, Roser Colomé i Montse Gómez

Què són els trastorns del neurodesenvolupament?

Són un grup ampli de condicions heterogènies que s'originen durant el desenvolupament cerebral i es caracteritzen per tenir alguna alteració/dificultat en l'adquisició de certes habilitats cognitives com el llenguatge, la lectura, el processament matemàtic, que incideix en la seva capacitat d'atenció o la seva capa-

citada de relacionar-se amb els altres.

Aquests trastorns, que afecten entre un 5 i un 15% de la població en edat escolar, tenen una repercussió negativa en el progrés de l'infant. I no es curen perquè no són una malaltia, sinó una forma diferent de desenvolupament que deriva

en una forma diferent de funcionar. Si aquests trastorns no es detecten i no es donen les ajudes necessàries que permetin compensar les dificultats, tindran una repercussió important en el benestar físic i mental dels infants i de les seves famílies.

Quan i com tractar-los?

La neurociència ens indica que hi ha períodes crítics per al desenvolupament de determinades habilitats i en les quals es pot intervenir. Així, l'etapa d'educació primària és especialment indicada per incidir i actuar sobre les funcions cerebrals deficitàries. En secundària, en canvi, la capacitat de plasticitat cerebral és més baixa i el marge d'intervenció, menor. En aquests casos, l'actuació es limita a la recerca d'estratègies per compensar les dificultats.

L'informe exposa quins senyals poden alertar que un infant presenta un TND, i detalla com es fa el diagnòstic i es tracta

actualment la dislèxia, els trastorns del desenvolupament del llenguatge, el trastorn per dèficit d'atenció amb hiperactivitat, la discalculia, el trastorn de l'espectre autisme i la discapacitat intel·lectual i el funcionament intel·lectual límit.

A més, dona a conèixer les noves línies de recerca que s'estan impulsant per millorar el diagnòstic i tractament dels trastorns del neurodesenvolupament. En concret, els investigadors estan treballant per mirar d'identificar biomarcadors dels TND que permetin millorar el diagnòstic. També estan duent a terme diversos assaigs per avaluar l'eficàcia de

la neuromodulació, que busca activar o desactivar xarxes neuronals mitjançant tècniques no invasives com l'estimulació cerebral magnètica o elèctrica en zones concretes del cervell. Aquestes tècniques s'han començat a aplicar en març d'assaigs clínics per al tractament de símptomes associats als TND, i principalment els trastorns de l'espectre autista i TDAH: dèficits de comunicació social, conductes restringides i repetitives, irritabilitat, hiperactivitat, depressió, i deficiències. Tot i les dades prometedores, de moment no tenen una aplicació en la pràctica clínica.

Intervencions en l'entorn familiar i escolar

Els autors de l'informe consideren que l'activitat física és clau per reordenar les xarxes cerebrals, millorar la neuroplasticitat, millorar la memòria i l'autocontrol. Per això, proposen introduir a les escoles una sessió diària d'exercici físic d'almenys trenta minuts. També ressalten la importància d'instruir els infants en pràcti-

ques de respiració profunda i el mindfulness, per què activen zones del cervell claus per a la cognició, la memòria i el processament de les emocions.

La son afavoreix també la neurogènesi. Per això, és recomanable que els infants d'entre 8 i 11 anys dormin al voltant d'11 hores i els adolescents, 9.

La microbiota intestinal també incideix en el desenvolupament del cervell i alguns bacteris que hi poden ser presents afecten i incideixen en el comportament i rendiment cognitiu. Per això, és important alimentar els infants d'una manera saludable per protegir el seu neurodesenvolupament.

Sant Joan de Déu crea una plataforma per a la producció i desenvolupament de teràpies avançades

Les teràpies avançades constitueixen una nova estratègia terapèutica que ofereix esperança i noves oportunitats a infants amb malalties minoritàries que, malauradament, ara per ara no disposen de tractaments eficaços. L'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha creat recentment una plataforma per desenvolupar i fabricar noves teràpies enfocades a la població pediàtrica, conjuntament amb l'Hospital Clínic Barcelona.

Algunes d'aquestes teràpies ja existien, com és el cas de CAR-T -indicat per a la leucèmia limfoblàstica aguda refractària-. Altres que es volen desenvolupar inclouen altres estratègies terapèutiques a l'àmbit de l'oncologia pediàtrica, com és el cas d'una teràpia CART combinada amb cèl·lules dendrítiques per al tractament del glioma difús del tronc cerebral, un tumor amb molt mal pronòstic. En l'àmbit de les malalties monogèniques, una nova teràpia gènica per a una immunodeficiència primària molt rara i greu, la síndrome de dèficit de MHC classe II.

En els darrers anys, l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha vist augmentar el percentatge de pacients amb malalties rares complexes que atén i ha impulsat diferents iniciatives per avançar en el coneixement i desenvolupar nous tractaments. En aquest sentit, va ser un dels primers centres d'Espanya que va administrar la teràpia CAR-T a un nen amb leucèmia. També, juntament amb l'Hospital Clínic Barcelona, va desenvolupar el CAR-T ARI-0001 per a leucèmia limfoblàstica aguda pediàtrica refractària a altres tractaments. Ara, ha decidit fer un pas més i produir aquestes teràpies a

les seves instal·lacions. Per això ha creat una nova plataforma per a la producció, desenvolupament i recerca de teràpies avançades.

Les teràpies avançades són medicaments que s'obtenen en manipular gens, cèl·lules o teixits per tal de tractar una malaltia de manera eficaç i personalitzada. Per exemple, en el cas de la teràpia amb cèl·lules CAR-T es tracta de cèl·lules immunitàries, els anomenats limfòcits T, que s'han extret del pacient i s'han modificat per expressar molècules anomenades receptors d'antígens quimèrics davant d'antígens (en anglès Chimeric Antigen Receptor, CAR) a les seves superfícies. Aquests limfòcits T genèticament modificats es readministren al pacient, on els seus nous receptors els permeten reconèixer i destruir les cèl·lules canceroses.

Les teràpies avançades són un nou gènere de medicaments i, per això, s'han de fabricar en uns espais amb unes característiques molt definides i seguint una sèrie de normes molt específiques i estrictes, les Normes de Correcta Fabricació (NCF, en anglès Good Manufacturing Practice, GMP) per garantir el màxim nivell de seguretat del producte acabat

per al pacient. Recentment, l'Agència Espanyola de Medicaments i Productes Sanitaris (AEMPS) ha inspeccionat les instal·lacions de la nova Plataforma de Teràpies Avançades i les ha certificat. "El resultat positiu d'aquesta inspecció valida no només la qualitat i la seguretat dels nostres processos, sinó que també enforteix la nostra missió d'oferir tractaments innovadors i eficaços contra el càncer", explica el Dr Julio Castaño, director tècnic de l'àrea de producció de la plataforma.

Pocs centres disposen d'aquestes instal·lacions, anomenades sales blanques, perquè requereixen una inversió econòmica molt important, infraestructures i equipaments específics, i professionals experts. "En el nostre cas -explica la Dra Alessandra Magnani, directora de la Plataforma de Teràpies Avançades de Sant Joan de Déu- era el pas necessari i lògic, després de l'obertura del SJD Pediatric Cancer Center, on atenem pacients de tot el món amb càncers extremadament complexos, i en línia amb l'impuls del projecte Úniques per a la medicina personalitzada al tractament de les malalties minoritàries. A l'Hospital Sant Joan de Déu tenim experts clínics en malalties extremadament complexos, investigadors que les estudien, i els pacients que les pateixen i que necessiten un tractament. Ara, amb les sales blanques, també tenim les infraestructures per produir i desenvolupar les teràpies. Era un aspecte clau que ens faltava."

La nova Plataforma de Teràpies Avançades de l'Hospital Sant Joan de Déu forma part de la plataforma conjunta amb



l'Hospital Clínic coordinada pel Dr. Manel Juan, i està inclosa a la xarxa catalana de teràpies avançades impulsada per Biocat, als consorcis espanyols CERTE-RA i TERA impulsats per l'ISCI i en un consorci europeu de producció de CAR-T cells en oncohematologia pediàtrica.

A diferència d'altres plataformes, presenta la singularitat de reunir en un mateix espai la producció i el desenvolupament de teràpies avançades enfocades a la població pediàtrica. "Concentrar en un mateix lloc la recerca, el desenvolupament i la producció de teràpies avançades és fonamental per tenir una visió transversal que ens permeti no només portar a la clínica el resultat de les investigacions, sinó també per fer-ne un seguiment després, quan s'administra la teràpia als pacients per poder continuar avançant en la millora dels tractaments. Si coneixem tot el procés d'elaboració d'una teràpia -en lloc d'arribar ja fabricada per un laboratori- podem optimitzar totes les condicions de producció, intentar descobrir per què pot tenir resultats diferents en els pacients i al final oferir-los els tractaments més personalitzats i eficaços", explica Magnani.

La nova Plataforma de Teràpies Avançades HSJD ocupa una superfície de 1.280 metres quadrats i disposa d'una àrea de producció de teràpies avançades amb quatre sales blanques especialment concebudes per fabricar diferents teràpies avançades (teràpia cel·lular, enginyeria de teixits i teràpia gènica). En aquesta nova infraestructura treballaran conjuntament equips de diferents àrees com l'oncologia, la oncohematologia, les

malalties neuromusculars, les immunodeficiències primàries i altres malalties hematològiques.

En l'àmbit de la producció, els professionals de les sales blanques ja han començat a produir el CAR-T ARI-0001, amb l'Hospital Clínic I en l'àmbit de la recerca, han començat a treballar en el desenvolupament d'una nova teràpia gènica per tractar una immunodeficiència primària molt rara i greu, la síndrome de dèficit de MHC classe II. Els infants afectats estan desprotegits davant patògens comuns que són normalment inofensius, cosa que fa que emmalalteixin des d'una edat molt primerenca. Si no es tracta, aquesta immunodeficiència pot ser letal durant la primera o segona dècada de la vida.

"El que sabem és que aquesta immunodeficiència és deguda a defectes genètics que alteren l'expressió de la molècula MHC i, en fer-ho, dificulten la maduració dels limfòcits i limiten la resposta del sistema immune davant de les infeccions. Al nostre hospital tenim pacients amb aquesta malaltia, seguits per la Dra Laia Alsina, cap del servei d'Immunohèrgia de l'HSJD. Fins ara, l'únic tractament per als pacients afectats és trasplantament al·logènic de medulla òs-

sia. Però no és el tractament òptim, especialment si el pacient no té un donant HLA compatible. basada en la correcció genètica de les cèl·lules mare hematopoètiques del pacient", explica Magnani.

"Estem treballant, en col·laboració amb l'Hospital Clínic i el CIEMAT a Madrid, amb diverses tècniques de correcció genètica, incloses les més innovadores, per identificar el mètode més adequat per corregir aquesta malaltia. Creiem que trobar una teràpia i un enfocament terapèutic per a aquesta malaltia pot obrir el camí al tractament d'altres patologies que comparteixin processos reguladors similars", conclou.

Els nous espais es posaran, a més, a disposició d'altres centres i equips interessats a desenvolupar teràpies avançades perquè, segons explica Magnani, "les nostres instal·lacions tenen un potencial de producció molt elevat i que supera les necessitats que tenim actualment".

La Plataforma de Teràpies Avançades de l'Hospital Sant Joan de Déu és una realitat gràcies a una donació de Rosalía Gisbert i de la Fundació Amancio Ortega.

"La creació de la plataforma de teràpies avançades era el pas lògic. Al nostre centre tenim experts clínics en malalties extremadament complexes, investigadors que les estudien i els pacients que les pateixen i que necessiten un tractament. Ara, amb les sales blanques, tenim també les infraestructures per desenvolupar i fabricar aquestes teràpies i oferir noves esperances terapèutiques als pacients."

Alessandra Magnani

Primera teràpia gènica per a un nen menor de 4 anys amb malaltia neuromuscular de Duchenne

Investigadors de la Unitat de Malalties Neuromusculars de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona han aplicat una teràpia gènica per al tractament de la distròfia de Duchenne, per primera vegada en un nen menor de 4 anys, en el marc d'un assaig clínic internacional, actiu i obert per a aquest tipus de pacients, en què estan implicats 6 centres de diferents països. L'equip de la Unitat d'Assaigs Clínics de Sant Joan de Déu, liderat per Andrés Nascimento, ha estat el primer a incloure un pacient menor de 4 anys i fer la infusió d'aquest tractament de teràpia gènica. Actualment, un altre pacient de Sant Joan de Déu ha rebut la infusió. A més, hi ha altres 8 infants que l'estan rebent en centres d'altres països europeus.

La distròfia de Duchenne és una patologia genètica infreqüent, dins del grup de les conegudes com a malalties minoritàries, que està lligada al cromosoma X i que produeix debilitat progressiva. Els infants es diagnostiquen els primers anys de vida i els seus músculs es van deteriorant progressivament. Al voltant dels 3 o 4 anys és quan es posa en evidència aquesta debilitat, arribant a perdre la capacitat de caminar sobre els 12 i els 14 anys. A dia d'avui no hi ha cap tractament que ofereixi una curació o una millora dels símptomes de la malaltia, de manera que és molt difícil combatre-la. Les úniques teràpies que hi ha intenten

endarrerir la progressió, però encara no són capaces d'aconseguir estabilitzar el quadre clínic.

La teràpia gènica i, a més, aplicada com més aviat millor, és l'opció terapèutica més prometedora per frenar aquesta distròfia d'origen genètic. Fins ara només s'havien tractat pacients més grans de 4 anys, amb resultats positius que han permès l'aprovació per part de l'agència americana de medicaments i aliments (FDA) d'aquest tractament per als pacients de 4 a 5 anys. Cal destacar que la malaltia és de caràcter progressiu, de manera que com més temps passa es perd més teixit muscular que és substituït per greix i fibrosi. Per això és important oferir el tractament abans que el dany muscular sigui irreversible.

"El nostre equip ja ha inclòs els primers dos infants en aquest nou assaig, denominat Envol. Els pacients estan tolerant bé el tractament, sense efectes adversos, fet que ens ha permès obrir una nova cohort de 4 infants que tenen entre 2 i 3 anys d'edat", explica Andrés Nascimento, cap de la Unitat de Malalties Neuromusculars de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona i membre del grup de Recerca Aplicada en Malalties Neuromusculars de l'Institut de Recerca Sant Joan de Déu Barcelona, i afegeix: "el tractament es va administrar fa unes setmanes i el pacient s'ha mantingut estable,

sense efectes secundaris i a l'espera de poder confirmar els resultats positius en la seva evolució. Tenim bones expectatives ja que els canvis que pot generar aquesta teràpia gènica es produeixen sobre un teixit muscular més preservat", segueix l'expert.

La distròfia de Duchenne és una malaltia genètica i minoritària que provoca una debilitat muscular progressiva des d'edats molt primerenques i evoluciona fins a la pèrdua de la capacitat de caminar i afectació respiratòria i cardíaca.

Fins ara, només s'havien tractat pacients majors de 4 anys.



Equip del Dr. Andrés Nascimento (segon de l'esquerra, a la part inferior de la imatge).

Primera teràpia gènica per Duchenne

L'aparició de la teràpia gènica és un avenç important per als pacients pediàtrics de Duchenne. Un dels reptes d'aquesta teràpia era la mida del gen de la distrofina, que és molt gran i no es pot introduir a través dels vectors virals (adenovirus modificats) que s'encarreguen de transportar el gen nou a les cèl·lules perquè s'incorpori en elles.

Fa uns anys, es va observar un col·lectiu de pacients que havien arribat a edats adultes avançades amb dolor muscular, augment d'enzims musculars, certes dificultats de mobilitat i alteracions motores, però conservaven la capacitat de

caminar. Aquests individus tenien alteracions al gen de la distrofina que donaven lloc a versions més petites però funcionals de la proteïna, conegudes com a microdistròfines. Aquesta observació va suggerir que la presència de microdistròfina, encara que en menor quantitat o mida, podria proporcionar certa protecció contra els símptomes greus de la distròfia muscular de Duchenne. Basant-se en aquestes troballes, els científics van començar a explorar la possibilitat d'utilitzar la microdistròfina com a opció terapèutica per als pacients amb distròfia muscular de Duchenne.

A partir d'aquí, es van engegar totes les proves preclíniques i Sarepta, el laboratori que ha dissenyat aquesta teràpia gènica, va promoure les fases 1 i 2, que van mostrar dades de seguretat i eficàcia, permetent el desenvolupament i finalment l'assaig de la fase 3 (Embark) per a pacients entre 4 a 8 anys. A l'assaig clínic, aquesta microdistròfina s'associa a un adenovirus modificat (vector) amb capacitat per incorporar aquest nou material genètic a les cèl·lules musculars. Els primers infants tractats d'aquesta franja van tolerar bé el tractament i van millorar la seva funció motora de manera significativa.

Més eficàcia per l'aplicació precoç

A la fase 3 de l'estudi Embark va participar aquest mateix grup d'especialistes, que van aconseguir incloure 12 pacients entre 4 i 8 anys. Aquestes dades seran avaluades per l'Agència Europea del Medicament (EMA) tot esperant la seva aprovació. Fa poques setmanes s'ha iniciat l'assaig clínic Envol en menors de 4 anys. L'assaig espera poder incloure en una primera etapa deu pacients entre 3 i 4 anys, segons els resultats de seguretat d'aquest grup. Posteriorment, es permetrà participar pacients de 3 a 2 anys,

i fins i tot nadons de mesos –que, de fet, encara no hauran nascut–, i busca determinar la seguretat i l'impacte del tractament precoç.

En aquest assaig internacional, hi participen sis centres, del Regne Unit, Itàlia, Països Baixos, França, Bèlgica i Espanya. L'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona ha inclòs el primer pacient, i pel volum de pacients i les famílies que ja estan a l'espera, confia a poder incloure almenys uns quatre pacients, sent de nou, igual que al assaig Embark, el centre que

aporta més pacients.

“La nostra voluntat és sempre poder oferir totes les opcions de tractament als nostres pacients, però no tots són candidats. Hi ha uns criteris clínics i genètics molt específics que s'han de reunir. Un dels majors factors limitants per poder rebre el tractament és que els pacients no han de tenir anticossos contra el vector (adenovirus modificat) que transporta el micrògen de la distrofina”, apunta Andrés Nascimento.

Intervenció pionera per reparar dues malformacions que causaven una greu insuficiència respiratòria a un nadó

Per primer cop a Espanya, un equip de professionals de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha resolt en una única intervenció dues malformacions que presentava un nadó: una tetralogia de Fallot, una cardiopatia congènita greu que dificultava l'entrada de sang als pulmons, i una estenosi a la tràquea que li causava insuficiència respiratòria.

Els professionals que atenien la mare durant l'embaràs van detectar la malformació cardíaca del nadó en els controls ecogràfics prenatals. L'estenosi traqueal la van diagnosticar poc dies després del naixement. El nen presentava una tràquea molt estreta en tota la seva longitud que li causava una insuficiència respiratòria i un estridor (so respiratori anormal) continu que amb el temps aniria empitjorant.

Els especialistes de l'Àrea del Cor i del Servei d'Otorinolaringologia de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona que atenien el nadó van decidir esperar que guanyés pes per operar-lo, i van plantejar a la família reparar les dues malformacions en una única operació per tal de minimitzar riscos. "Sabíem que, si només l'operaven

d'una de les malformacions, el nen no toleraria el post-operatori", explica Stefano Congiu, cap de cirurgia cardíaca de l'hospital.

És el primer cop que a Espanya s'aborden les dues malformacions en una única intervenció. "És un cas molt excepcional. Al món es donen molt pocs casos. De fet, no n'hem trobat cap descrit en la literatura científica. Normalment els infants afectats presenten una malformació o l'altra, però és molt infreqüent que tinguin les dues alhora", assenyala Congiu.

L'operació es va dur a terme el passat 17 de juliol, quan el nadó tenia vuit mesos de vida. Durant les primeres hores de la intervenció, i fent servir circulació extracorpòria, els cirurgians cardíacs van re-

parar la malformació del cor tancant la comunicació anòmala que existia entre els dos ventricles amb un pegat de pericardi. Tot seguit, van procedir a ampliar la sortida del ventricle dret cap als pulmons per permetre una circulació i oxigenació normals de la sang. En acabar, van verificar mitjançant una ecocardiografia la correcció complerta de la Tetralogia de Fallot per continuar amb la cirurgia de la tràquea.

En aquell moment, els otorinolaringòlegs, amb el nen en circulació extracorpòria, van tallar-li una secció de la tràquea a la zona mitja, van desplaçar els extrems i van sobreposar un sobre l'altre per eixamplar el conducte traqueal. "Gràcies a aquesta intervenció, s'ha pogut millorar la respiració del pacient i ha deixat de fer estridor", assenyala Oliver Haag, cap del servei d'Otorinolaringologia de Sant Joan de Déu.

Després de la intervenció, que va durar cinc hores i va comptar amb la participació de 20 professionals, el nadó va ser traslladat a la UCI. Un mes després, va ser donat d'alta.



Una innovadora anàlisi genètica de Sant Joan de Déu i CNAG diagnostica amb èxit a 23 infants amb malalties neuromusculars

Les malalties neuromusculars afecten a entre 8 i 16 milions de persones a tot el món, el que correspon al 0,1 i 0,2 % de la població mundial. Aquest petit percentatge, juntament amb els símptomes heterogenis que presenten els pacients, fa que sigui molt complex establir-ne un diagnòstic. D'aquí ve la coneguda odisssea a què s'enfronten moltes famílies afectades per una malaltia rara que comença a la infància, i que acaba convertint-se en anys d'espera per obtenir un diagnòstic. Com que el 80% de les malalties rares tenen un origen genètic, els científics se centren a buscar les causes d'aquestes malalties als gens.

Així ho ha fet un equip d'investigadors de l'Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD) i del Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG), que mitjançant una innovadora anàlisi genètica, han aconseguit contribuir al diagnòstic de 23 infants amb malalties neuromusculars, posant fi a una espera que, en alguns casos, superava els 8 anys.

Els resultats, publicats a la revista científica *European Journal of Human Genetics*, formen part d'un estudi on han participat un total de 58 pacients pe-

diàtrics de l'Hospital Sant Joan de Déu. Tots estan afectats per algun tipus de malaltia neuromuscular, presentant debilitat muscular i/o pèrdua de massa muscular, i cap no havia estat diagnosticat genèticament malgrat haver estat estudiats mitjançant la seqüenciació de l'exoma, una tècnica genòmica que estudia la part de l'ADN que codifica proteïnes, on solen trobar-se mutacions associades a aquestes malalties. La re-anàlisi de dades de pacients no diagnosticats, una pràctica en auge en el camp de les malalties rares, és crucial degut a l'avenç constant del coneixement científic i al descobriment de nous gens associats a patologia infreqüents. Aquesta pràctica sol ajudar a trobar un diagnòstic molecular en aproximadament el 15% dels casos, mentre que la nova anàlisi genètica ha aconseguit augmentar aquesta taxa d'èxit fins al 40%.

D'acord amb la Dra. Leslie Matalonga, autora de l'estudi i Responsable de

Genòmica Clínica a CNAG: "La metodologia que hem aplicat en aquest estudi (seqüenciació del genoma complet i integració d'altres tècniques òmiques) és clau per trobar el diagnòstic de pacients que no en tenen, però avui dia la seva implementació és costosa per als sistemes de salut i en la majoria dels casos es realitza en el context de projectes de recerca. A

La seqüenciació del genoma complet i la integració d'altres tècniques òmiques ha estat clau per trobar els diagnòstics.

CNAG, també estem treballant en el desenvolupament d'eines i metodologies per automatitzar al màxim aquests processos i facilitar-ne la futura integració a la rutina hospitalària, reduint així els temps de diagnòstic".

Per a les famílies afectades, disposar d'un diagnòstic confirmat és un pas essencial per tenir l'opció de rebre un tractament que els ajudi a millorar-ne la qualitat de vida i, en alguns casos, fins a frenar la progressió de la malaltia. A més, els proporciona informació sobre l'evolució de la patologia i la possible transmissió a generacions futures.



Daniel Natera i Berta Estévez del Sant Joan de Déu, amb un dels pacients diagnosticats i la seva mare.

Nou enfocament d'anàlisi genètica

En els darrers 14 anys, el nombre de gens associats al desenvolupament de malalties neuromusculars s'ha duplicat. Gràcies a la seqüenciació de nova generació, en els darrers anys s'ha aconseguit identificar prop de 700 gens. Tot i que és un gran avenç, més de la meitat de les famílies afectades per una malaltia neuromuscular segueixen encara sense conèixer l'origen de la seva condició. L'innovador enfocament desenvolupat pels equips de recerca de l'IRSJD i CNAG està dissenyat específicament per ajudar aquestes famílies. La nova anàlisi genètica integra els beneficis de diferents tècniques òmiques, permetent la combinació d'una quantitat més gran de dades clíniques i genètiques, augmentant així les possibilitats d'identificar nous diagnòstics en pacients pediàtrics.

L'anàlisi comença amb un fenotipat exhaustiu del pacient, realitzat per l'equip

mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu. "Aquest treball inclou la recopilació estandaritzada de símptomes i resultats d'una àmplia gamma de proves, com ara ressonàncies magnètiques, dades neurofisiològiques o de laboratori, segons indica el Dr. Daniel Natera, neuròleg infantil de la Unitat de Neuromuscular de l'Hospital Sant Joan de Déu.

Després d'aquesta avaluació detallada dels símptomes dels pacients, s'hi apliquen dues tècniques òmiques complementàries per a l'anàlisi genètica. Primer, la seqüenciació del genoma en trio, que implica obtenir la seqüència completa d'ADN (tots els gens) del pacient i els seus pares biològics utilitzant Seqüenciació de Nova Generació (NGS), cosa que permet la identificació de variants genètiques i mutacions. En segon lloc, per a casos específics, s'incorpora la seqüenciació del transcriptoma (l'ARN;

l'expressió dels gens) a partir d'una biòpsia muscular del pacient, per identificar desviacions a la composició de les molècules d'ARN (transcrits) o la seva expressió.

En paraules de la Dra. Anna Esteve, responsable de l'Equip de Genòmica Funcional a CNAG i autora de l'estudi: "A CNAG hem seqüenciat les mostres de l'ARN dels pacients amb tecnologies genòmiques de darrera generació. A continuació, hem fet el processament i l'anàlisi de dades, que ens ha ajudat a examinar els gens actius als músculs. Aquesta tècnica complementària permet detectar patrons anòmals o erronis a les expressions dels gens i a la seva estructura, pistes crucials que ens han ajudat a trobar mutacions genètiques responsables del desenvolupament d'aquestes malalties neuromusculars."

Una plataforma clau per a la interpretació de resultats

Tots els resultats obtinguts es processen utilitzant la plataforma RD-Connect GPAP (Genome-Phenome Analysis Platform), una plataforma col·laborativa d'anàlisi genètica desenvolupada i allotjada en CNAG en el marc de diferents projectes europeus (RD-Connect, EJPRD i ELIXIR) per al diagnòstic de malalties rares. Aquesta eina no només compara la informació obtinguda dels pacients, sinó que també inclou dades de més de 30.000 individus amb malalties rares (pacients i familiars).

En aquest punt, els investigadors d'IRSJD i CNAG integren tota la informació disponible per poder interpretar-la, un procés en què la combinació de les dades fenotípiques, genòmiques i transcriptòmiques juguen un paper clau per trobar una causa molecular. Per exem-

ple, les desviacions a l'ARN poden apuntar a una via o gen específic o, alternativament, les dades transcriptòmiques poden donar suport a l'efecte previst de certa variant genètica identificada al genoma. En el cas de la troballa de variants de significat incert en gens candidats, el Programa de Diagnòstic i Teràpia Traslacional de Sant Joan de Déu permet incrementar la taxa de diagnòstic mitjançant els estudis de biologia funcional, cel·lular i molecular.

Segons la investigadora de l'IRSJD Berta Estévez, "disposar d'un equip multidisciplinari va ser clau per assolir una proporció de diagnòstic tan elevada, ja que vam poder conjugar el coneixement de la clínica amb el de la genètica". En la seva opinió, "conèixer la clínica és com conèixer el nom de la malaltia, però és

valuós conèixer la causa genètica, perquè això ens proporciona el cognom de la patologia".

El moment "Eureka!" va arribar en 23 ocasions, una per cada cop que els investigadors van trobar la causa de la malaltia d'un infant, permetent a l'equip mèdic de l'Hospital Sant Joan de Déu establir un diagnòstic genètic i avaluar tractaments potencials de manera personalitzada.

Aquest nou enfocament analític és part del projecte Solve-RD, finançat per la Comissió Europea per impulsar la recerca sobre malalties rares. La RD-Connect GPAP ha tingut un paper clau a Solve-RD, ja que s'ha utilitzat per compilar i processar totes les dades fenotípiques i genòmiques del projecte.

Referents en malalties minoritàries

L'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona és referent nacional en el diagnòstic i tractament de les malalties minoritàries que, en el 80% dels casos, es diagnostiquen en l'edat pediàtrica. Actualment,

promou la xarxa Únicas, formada per 30 hospitals espanyols, que té com a objectiu millorar l'atenció d'aquests pacients. El suport de la filantropia ha estat clau perquè Sant Joan de Déu hagi pogut

avançar en l'estudi, diagnòstic i tractament de les patologies infreqüents. En aquest sentit, cal destacar el suport de la Fundació "la Caixa" i de la Fundació Privada Daniel Bravo Andreu.

El nou rol de la infermeria pediàtrica en el Sistema d'Emergències Mèdiques

El rol de la infermeria en el Sistema d'Emergències Mèdiques Pediàtriques (SEMP) ha evolucionat significativament en les darreres tres dècades, millorant la qualitat de l'atenció a la població infantojuvenil. A més, ha coincidit amb la incorporació d'avenços tecnològics, tant en la formació dels professionals -Programa de Simulació Avançada- com en l'atenció sanitària -Oxigenació per Membrana Extracorpòria (ECMO)- que han transformat el maneig de les emergències pediàtriques.

Quan el SEMP es va establir a Catalun-

ya, la funció de la infermeria era menys complexa i el nombre de trasllats era menor. Amb el temps, es va identificar la necessitat de comptar amb infermeres especialitzades en pediatria per proporcionar suport a tot el territori català.

El 2007, es van establir a Catalunya bases fixes amb personal especialitzat en pediatria, incloent-hi metges, infermeres i tècnics amb coneixements específics

La infermeria al SEMP ha evolucionat per incloure una formació i experiència altament especialitzades.

sobre pacients pediàtrics. "Això va marcar una fita en l'evolució del SEMP, ja que va permetre que infermeres amb experiència en cures intenses pediàtriques i neonatals formessin part integral de l'equip de transport, millorant significativament la qualitat de l'atenció i la capacitat de resposta en situacions crítiques", explica Maria José Tovar, infermera del SEMP de l'Hospital Sant Joan de Déu.

Formació i Experiència Especialitzada

La infermeria al SEMP ha evolucionat per incloure una formació i experiència altament especialitzades. "Les infermeres que formen part d'aquest sistema tenen expertesa i coneixement en el tractament i les cures del pacient en estat crític, ja que provenen de la UCI pediàtrica o neonatal. Aquesta experiència en el maneig dels pacients crítics és fonamental per l'èxit de les operacions de l'equip de trasllat", comenta l'Omar Rodríguez, responsable de l'equip d'Infermeria de la UCIP i del SEMP de hospital Sant Joan de Déu. La formació contínua i la preparació per a emergències específiques han estat clau perquè les infermeres puguin adaptar-se a les exigències canviants de l'entorn mèdic d'urgència.

L'entrenament especialitzat inclou coneixements avançats en reanimació

cardiopulmonar, maneig d'equips de suport vital i tècniques específiques per a la cura de pacients pediàtrics i neonatals. Les infermeres del SEMP han d'estar preparades per enfrontar-se a una àmplia varietat de situacions crítiques, des de traumatismes greus fins a malalties agudes complexes. A més, han d'estar capacitades per treballar en entorns d'alta pressió, on les decisions ràpides i precises són essencials.

En aquest àmbit hi juga un paper fonamental el Programa de Simulació Avançada. Les infermeres M^a Paz Larrosa i Mónica Escala formen part de l'equip docent del SEMP de l'Hospital Sant Joan de Déu, juntament amb metges i tècnics. Cada any duen a terme 6 cursos de simulació, per a un total de 50 professionals que poden estar implicats en

l'atenció sanitària durant els trasllats. Els participants són bàsicament professionals del SEM d'adults, d'Atenció Primària i d'hospitals comarcals. Els cursos es duen a terme simulant diferents escenaris: al domicili del pacient, a l'ambulància, al carrer, al CAP o a un hospital.

L'equip docent del SEMP Sant Joan de Déu ha impartit cursos de simulació també fora de Catalunya, concretament a Costa Rica, Andorra i Pamplona.

Els cursos inclouen una part de formació on line, tallers i simulació (on poden participar fins i tot actors professionals), a partir d'una metodologia dissenyada per la Harvard Medical School i desenvolupada pel Boston Children's Hospital.



D'esquerra a dreta: Carmen Domínguez, Omar Rodríguez, M^a José Tovar, María Mata, Almudena Delgado i Gemma Durban.

Desenvolupament de Capacitats i Tecnologies

El desenvolupament del SEMP també ha estat impulsat per l'adopció de noves tecnologies i la millora de les capacitats de resposta. Les unitats mòbils de cures intensives, equipades amb tecnologia avançada i personal especialitzat, han permès dur a terme trasllats de pacients crítics amb més seguretat i eficiència. La

integració de sistemes de comunicació avançats ha millorat la coordinació entre els equips d'emergència i els hospitals receptors, facilitant la transferència d'informació crítica i la preparació per a l'arribada del pacient.

Les infermeres del SEMP també han ju-

gat un paper crucial en la implementació de protocols estandarditzats i pràctiques basades en l'evidència. Aquests protocols garanteixen que se segueixin les millors pràctiques durant els trasllats i que els pacients rebin una atenció consistent i d'alta qualitat⁴, va assenyalar María José Tovar.

Trasllats en ECMO Infantil

La incorporació de l'ECMO al SEMP ha estat un pas significatiu que ha requerit una formació i preparació addicionals per a les infermeres. Aquesta tècnica,

utilitzada per proporcionar suport vital a pacients amb insuficiència cardíaca o respiratòria severa, és complexa i requereix habilitats especialitzades. L'expe-

riència en unitats de cures amb programa d'ECMO ha estat essencial perquè les infermeres puguin fer servir aquesta tecnologia en situacions d'emergència.

Khadija i Cherive, les siameses sotmeses fa un any a una cirurgia per separar-les, fan una vida normal al seu país

Les bessones Khadija i Cherive van néixer el 8 d'octubre de l'any passat a Mauritània unides per la part superior de l'abdomen i amb un únic cordó umbilical. Davant la impossibilitat de separar-les al seu país d'origen, les autoritats sanitàries mauritanes es van adreçar a l'Hospital Sant Joan de Déu per demanar assessorament a partir de l'acord de cooperació internacional que existeix entre el Ministeri de Sanitat d'aquest país africà i l'hospital català.

Una setmana després del naixement de les nenes siameses, l'equip mèdic de Sant Joan de Déu rebia unes imatges enviades des de Mauritània i valorava que la separació era factible i es podia dur a terme al centre barceloní. La Khadija i la Cherive viatjarien, doncs, a l'Hospital Sant Joan de Déu i podrien ser tractades gràcies al programa solidari de l'Hospital, anomenat Cuida'm, que finança amb donacions privades el tractament d'infants provinents de països de baixa renda que presenten malalties greus, però guaribles i no poden ser curats al seu país d'origen.

El dispositiu per portar les bessones es va posar en marxa immediatament. El 25 d'octubre, les nenes eren traslladades a Barcelona en un avió de l'Exèrcit de l'Aire espanyol i assistides en tot moment per un equip de neonatologia de l'Hospital Sant Joan de Déu. "Anàvem preparades per donar-les tot el suport necessari a les nenes, però no va caldre. Estaven perfectament. Els equips mèdics de Mauritània les havien assistit molt bé", recorda Ana Alarcón, una de les pediatres neonatòlogues que va acompanyar les germanes siameses durant el viatge.

Les bessones van arribar a l'aeroport de Barcelona la matinada del 26 d'octubre i van ser traslladades en una ambulància del SEM pediàtric a l'Hospital Sant Joan de Déu. De seguida, els professionals els van fer diferents proves de radiodiagnòstic per tal veure l'abast de la connexió: quins òrgans compartien, i si hi havia connexions òssies i/o vasculars entre els dos cossos. Els exàmens van confirmar que es tractava d'un cas de siamesos onfalòpags, és a dir, que estaven unides

per la part inferior de l'estern i tenien dos fetges diferenciats però connectats per una zona comuna d'uns 6 centímetres.

S'estima que al món es produeix un naixement de siamesos per cada 250.000 parts de bessons. Molts no arriben a néixer o no sobreviuen durant els primers mesos de vida a causa de la gravetat de la connexió que presenten (els òrgans que comparteixen). El percentatge de siamesos onfalòpags -que estan units pel melic, i que poden compartir fetge i/o alguna part dels intestins- representa un 20% sobre el total de siamesos.

La Khadija i la Cherive es troben en bon estat de salut, estan creixent i desenvolupant-se com a infants sanes



Khadija i Cherive, uns mesos després de l'operació

Simulació de la intervenció

En els procediments quirúrgics molt complexos que es duen a terme a l'Hospital Sant Joan de Déu o que requereixen una gran coordinació perquè hi participen un gran nombre de professionals, com és el cas de la separació de bessons siamesos, l'Hospital té com a pràctica habitual simular la intervenció per tal que l'equip quirúrgic pugui planificar-la detalladament i practicar-la abans d'entrar a quiròfan. Amb aquest objectiu, els professionals del programa de simulació i de la unitat de 3D de l'Hospital van crear una reproducció física a mida real, en 3D, i virtual dels cossos de les bessones que permetien a l'equip quirúrgic analitzar quina era la manera més òptima d'abordar la cirurgia i assajar-la.

Una setmana abans d'operar-les, es va simular la intervenció. L'objectiu era reproduir, d'una banda, el procediment quirúrgic que es faria, però també, l'espai on s'hi duria a terme. "Aquesta intervenció tenia una complexitat afegida. S'iniciava amb una operació i "una pacient", amb les nenes connectades que havíem de separar, però en un moment determinat, quan ja les havíem separat, continuava amb dues pacients i dues in-

tervencions. Havíem de disposar de dues taules d'operació al mateix quiròfan per poder acabar d'intervenir les nenes per separat, per poder-les reconstruir la paret abdominal i tancar la ferida", explica Xavier Tarrado, cap de Cirurgia Pediàtrica de l'Hospital Sant Joan de Déu.

José Quintilla, responsable del programa de simulació de l'Hospital, explica que l'assaig va permetre a l'equip que va fer la intervenció determinar, entre altres aspectes clínics, quina era la forma òptima de col·locar les siameses a la taula de quiròfan, d'intubar-les i d'abordar la cirurgia, però també va servir per determinar com s'havien de distribuir els aparatges de quiròfan o com s'hi havien de moure els diferents equips per no interferir en la tasca dels altres.

"Va ser de molta utilitat. Gràcies a la simulació, els professionals que vam participar en la cirurgia vam tenir la sensació que ja havíem fet aquesta intervenció abans. Sabíem molt bé com havíem d'abordar la cirurgia i això va permetre dur-la a terme en menys temps, i amb més seguretat", manifesta Tarrado.

Les pacients van ser intervingudes, final-

ment, el matí del 8 de novembre. L'operació va durar cinc hores i hi van participar una vintena de professionals: anestesiològics, cirurgians, neonatòlegs, infermers, auxiliars, enginyers, bioenginyers i tècnics d'imatge, entre d'altres.

Després de l'operació, la Khadija i la Cherive van ser traslladades a la Unitat de Cures Intensives Neonatals i es van recuperar ràpidament. Cinc dies després eren traslladades a planta i poc després, donades d'alta. Un cirurgià de Mauritània, que es va desplaçar a Barcelona per estar present en la cirurgia, és l'especialista que està fent el seguiment al seu país.

"Des del retorn de les nenes a Mauritània, hem anat fent seguiment a través de l'equip de l'hospital de Nouakchott. La Khadija i la Cherive es troben en bon estat de salut, estan creixent i desenvolupant-se com a infants sanes", explica Ana Alarcón. I afegeix que "s'han convertit en tot un símbol d'esperança i millora al seu país fins el punt que el passat mes d'abril van participar en el dia del llançament de la campanya de la vacuna contra la poliomeilitis en presència de la Ministra de Sanitat de Mauritània".

Col·laboració Sant Joan de Déu i Mauritània

L'atenció de la Khadija i la Cherive va ser possible gràcies al programa solidari Cuida'm de l'Hospital Sant Joan de Déu. Aquest programa, que és finançat amb donacions, ofereix a infants de països de baixa renda afectats d'una malaltia greu, però guarible, la possibilitat de ser trac-

tats a l'Hospital i rebre el tractament que necessiten, però al qual no tenen accés al seu país. L'objectiu és que puguin tornar al seu país d'origen sans o amb una millor qualitat de vida.

Cuida'm forma part del programa de

cooperació internacional de l'Hospital Sant Joan de Déu que inclou també l'assessorament i la capacitat local per tal de contribuir a millorar l'atenció primària pediàtrica a països com Mauritània a través d'eines digitals.

Referents en criopreservació de teixit ovàric per protegir la fertilitat futura de les nenes tractades d'un càncer

L'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona és el centre que més casos de càncer infantil atén de tota Espanya, amb 400 nous pacients cada any. Des de l'any 2000, disposa d'un programa que és referent a Espanya en criopreservació de teixit ovàric d'aquelles nenes, joves i dones adultes que, a causa d'una malaltia o del tractament que han de rebre (en molts casos un càncer tot i que poden ser altres patologies), poden veure compromesa la seva fertilitat futura.

En les darreres dècades, Sant Joan de Déu ha esdevingut un dels centres d'Espanya que més mostres de teixit ovàric ha congelat. Entre els anys 2000 i 2024, ha extret i criopreservat, en col·laboració amb el Banc de Sang i Teixits, un total de 313 mostres de teixit ovàric. Un 46% d'aquests teixits, 143, pertanyen a pacients diagnosticades d'un tumor del desenvolupament o càncer durant la infància o adolescència.

Fins ara, els professionals del programa de preservació de la fertilitat de l'Hospital Sant Joan de Déu han tornat a reimplantar el seu teixit a 22 dones que han manifestat el seu desig de tenir un fill. Vuit d'elles ja ho han aconseguit: tres de ma-

nera espontània i quatre més mitjançant una tècnica de fecundació in vitro. Una d'aquestes dones va acollir-se al programa de preservació de la fertilitat després de diagnosticar-li un càncer infantil o tumor del desenvolupament, un osteosarcoma, durant l'adolescència.

Criopreservació de teixit ovàric en casos de càncer infantil

"Quan a una dona se li diagnostica un tumor que pot comprometre la seva fertilitat, la primera opció és extreure-li òvuls i congelar-los. En les nenes, però, la vitrificació d'òvuls no és possible perquè encara no han arribat a la pubertat. En aquests casos, l'única opció possible és extreure i preservar teixit ovàric, i això és el que fem. La pacient més petita tenia 22 mesos quan li vam fer", explica la Dra. Cristina Salvador, que, juntament amb el Dr. Santiago González, coordinen el programa de preservació de la fertilitat de l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Quan la pacient és adolescent i ja té la menstruació, els professionals poden optar per la vitrificació d'òvuls sempre que sigui possible. "El temps de què disposem, però, és clau. Per poder extreure els òvuls, s'ha de fer a la pacient una estimulació ovàrica i això requereix

un marge de temps de dues setmanes que, de vegades, no tenim perquè els oncològics han d'iniciar el tractament de manera immediata. Per això, de vegades, en aquests casos també hem de seguir optant per la preservació del teixit ovàric i descartar la congelació d'òvuls", afegeix Salvador.

L'extracció del teixit ovàric es du a terme a quiròfan, mitjançant laparoscòpia, en el mateix acte quirúrgic en el que es realitzen altres procediments necessaris pel tractament de la nena. Un cop extret, les mostres són enviades al Banc de Sang i Teixits on romanen guardades fins que la nena o adolescent arriba a l'edat adulta, vol ser mare i no ho aconsegueix. Llavors arriba el moment del trasplantament, que es du a terme també mitjançant una cirurgia amb laparoscòpia.

El procés d'extracció del teixit ovàric es fa de manera coordinada amb el Banc de Sang i Teixits en el mínim temps possible. En arribar al banc, el teixit es sotmet a una congelació controlada especial amb l'objectiu de preservar al màxim les seves cèl·lules fins arribar a una temperatura de -196°C. El teixit criopreservat es guarda en tancs de nitrogen líquid fins que arribi el moment del reimplant. Llavors es descongela de forma controlada per portar-lo, en les millors condicions, a la cirurgia.

**Des de l'any 2000,
143 nenes i adolescents
han estat diagnosticades a
l'Hospital Sant Joan de Déu
d'un tumor que requereix
un tractament que pot
afectar a la seva
capacitat
reproductiva**



Cristina Salvador i Santiago Gonzalez.

Taxa d'embaràs del 34%

“La criopreservació de teixit ovàric i el seu posterior trasplantament és una tècnica que està donant molt bons resultats. Té una taxa d'embaràs del 33%. En l'actualitat no sabem del cert quina vida pot tenir el teixit reimplantat i, per això, solem fer una fecundació in vitro quan han passat quatre mesos del trasplantament i ja observem senyals d'activitat del teixit. També hem tingut casos en

què la dona ha quedat embarassada de manera espontània”, assenyala Salvador.

L'Hospital Sant Joan de Déu ha estat pioner en la posada en marxa del programa de trasplantament de teixit ovàric per a la preservació de la fertilitat. Criopreserva teixit ovàric des de l'any 2000. El 2012, per primer cop a Espanya, va fer possible que una dona sense ovaris po-

gués ser mare. A aquesta pacient se li van extirpar els ovaris afectats per tumors benignes. Els professionals del programa de preservació de la fertilitat li van extreure i conservar una petita mostra del teixit ovàric sa l'any 2003, i li van reimplantar l'any 2011. Després d'un cicle de fecundació in vitro, va quedar embarassada i va donar a llum un nen el juliol de 2012.

“Gràcies al programa de preservació de la fertilitat he pogut ser mare”

L'Anna tenia 18 anys quan li van diagnosticar un tumor del desenvolupament o càncer infantil, un osteosarcoma, i els professionals que la tractaven li van proposar extreure-li teixit ovàric per reimplantar-li en el cas que volgués tenir descendència i no pogués. “Els vaig dir que sí, que per si d'un cas, perquè en aquell moment no sabia si voldria tenir fills o no. Ni m'ho havia plantejat, la veritat”, recorda ara amb el Biel als braços.

L'Anna va superar el càncer i, una dècada després, es va casar. “I llavors sí que vaig tenir clar que volia ser mare. El meu marit i jo vam començar a buscar la criatura, però no hi havia manera. Feia dos anys que ho intentàvem, sense èxit, quan em vaig decidir a posar-me en contacte amb l'Hospital Sant Joan de Déu per veure què podíem fer”, relata.

Després de diferents intents d'inseminació artificial i una fecundació in vitro, els profes-

sionals que atendien l'Anna li van proposar reimplantar el teixit ovàric que li havien extret 14 anys enrere. El trasplantament va tenir lloc el 23 de març de 2022 i, només tres mesos després, el 20 de juny de 2022, l'Anna es feia la prova de l'embaràs i confirmava que estava de tres setmanes. El Biel va arribar al món el 26 de febrer de 2023.

“Gràcies al programa de preservació de la fertilitat de l'Hospital Sant Joan de Déu he pogut ser mare i agraeixo molt als professionals que van decidir estudiar si la criopreservació del teixit ovàric podia ajudar a nenes i dones que passen per la mateixa situació en què em vaig trobar jo. Llavors no era conscient de la importància i transcendència del que m'estaven proposant, però, després, amb l'edat m'he adonat que desitjava molt ser mare i hauria estat molt difícil complir el meu somni d'una altra manera”, explica.



Entrevista

“L’objectiu és que tota la recerca que fa el nostre grup es tradueixi en un assaig clínic en fase 1”

Ángel Montero Carcaboso

Líder del Grup Tractament del Càncer Pediàtric a l'SJD Pediatric Cancer Center Barcelona



Ángel Montero Carcaboso va arribar a l’Hospital Sant Joan de Déu (HSJD) l’any 2010, procedent del Saint Jude Children’s Research Hospital, un centre oncològic infantil dels Estats Units, ja amb la visió de consolidar una línia de recerca pionera en el tractament del càncer pediàtric. Montero es va unir a un grup de deu persones fundat per Jaume Mora i Carmen de Torres. Aquell any el grup va recaptar al voltant de 200.000 euros en donacions per investigar. Actualment és un equip de 50 professionals que mobilitza més de 2 milions d’euros en donacions per desenvolupar cinc grans línies de recerca.

Ángel Montero: Vaig arribar en el moment just al lloc adequat. El meu objectiu és millorar tecnològicament la distribució de fàrmacs als tumors i així crear tractaments més eficaços i segurs.

Laboratori de Tractament del Càncer Pediàtric sona molt ampli. Quins són els vostres projectes de recerca actualment?

Tenim diversos projectes en curs. Hem contribuït a desenvolupar teràpies avançades basades en virus oncolítics,

col·laborant amb grans científics internacionals que lideren aquest camp. Aquests virus prometen molt com a nous tractaments del càncer. Tenim un projecte que millora l’alliberament de fàrmacs al cervell perquè puguin ser més eficaços contra els tumors cerebrals. En línies generals, tots els meus projectes

es basen a estudiar com els fàrmacs es distribueixen i com millorar-los perquè facin diana sobre característiques específiques de cada tumor. Seria la manera de desenvolupar teràpies dirigides cada cop més personalitzades. També prioritzem crear nous models de laboratori que reproduïxin al màxim les malalties que volem estudiar. Aquest camp d’estudi estava en un període molt inicial a Europa quan vaig arribar a l’HSJD, i hem contribuït a establir models al glioma difús de protuberància, als sarcomes pediàtrics o als neuroblastomes. Aquests models que hem aportat es fan servir ja de manera rutinària a diversos centres internacionals.

Fa quinze anys, el coll d’ampolla per avançar en la recerca del càncer pediàtric era que no teníem prou mostres i models.

Avui això està resolt i càncers pediàtrics dels quals no en sabíem gairebé res són ara hot topics en oncologia.

Què ens expliquen els models de malaltia que no ens expliquen altres eines? Per què són tan importants?

Els models de malaltia establerts des de biòpsies ens permeten reproduir l'heterogeneïtat dels subgrups de pacients i tenir una mena d'avatar que replica fidelment cada patologia.

El més important és que aquests models individualitzats ens permeten identificar biomarcadors que poden

predir si un tractament és eficaç o no. Per poder arribar a conclusions similars, només a l'àmbit clínic, caldria un nombre de pacients de què no sempre disposem en pediatria.

Quines diferències hi ha amb els models de malalties d'adults?

Efectivament, hi ha diferències, per això el valor de disposar d'aquests models que reproduïen els càncers pediàtrics. Els tumors dels adults són molt diferents dels tumors dels infants i joves adults, pel que fa als seus tipus, els tipus de cèl·lules canceroses, les mutacions que contenen, els gens de fusió –que són molt habituals en el càncer pediàtric–, la resposta als tractaments... Aquí rau la importància de disposar d'aquests models propis.

Una de les primeres aplicacions d'aquests models ha estat avaluar el pronòstic dels sarcomes.

Sí, hem anat establint models per a diferents càncers. Quan vam obtenir els primers models per a sarcomes i neuroblastomes, observem que aquells nens el tumor dels quals havia empeltat bé en ratolins solien recaure de la seva malaltia, així que ens vam començar a preguntar si això podria utilitzar-se com a factor pronòstic. Després de deu anys d'estudi i una grandària de mostres, vam poder concloure que, efectivament, l'empelt positiu és un factor de pronòstic negatiu.

Tot i que aquella observació semblava òbvia, calia demostrar-la científicament, i la constància ens va permetre arribar a una conclusió sòlida.

Com s'espera que aquests avenços en la investigació del càncer pediàtric es tradueixin en millores concretes en els tractaments per als pacients?

Això és el que ens motiva per venir cada dia al laboratori. El nostre objectiu principal

“El meu objectiu és millorar tecnològicament la distribució de fàrmacs als tumors i així crear tractaments més eficaços i segurs”.

és que tota la recerca que fa el nostre grup es tradueixi en un assaig clínic en fase I. En tots i cadascun dels nostres projec-

tes, de la malaltia que sigui, treballem per crear prou evidència perquè s'aprovi un assaig fase I. Volem que tot el coneixement que generem sigui aplicat.

La seva feina com a investigador la combina amb la seva faceta d'innovador. Recentment es va fundar la startup Gate2brain, una spin-off incubada conjuntament a l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB) i a HSJD, que pretén desenvolupar nous fàrmacs que travessen la barrera hematoencefàlica i arribin al cervell. En quin punt ara es troba el desenvolupament d'aquests productes?

Les start-ups són un vehicle essencial per portar la nova tecnologia als pacients en forma d'un assaig en fase I. Protegir la propietat intel·lectual de les institucions és molt necessari, però encara és més important llicenciar-la a algú que l'exploti. Aquesta explotació dels resultats no és abastable per a les institucions, però sí per a start-ups que compten amb personal de dedicació plena, com Meritxell Teixidó en el cas de Gate2Brain. És important que les institucions participin a les startups, alhora que sàpiguen donar-los suficient autonomia per al seu funcionament correcte.

A les portes d'un assaig en fase I, què falta per arribar a fer el salt a la clínica?

Falten aproximadament dos anys. El projecte compta amb bones dades prèvies i un bon equip científic ha guanyat fons competitiu molt importants de la Comunitat Europea. Manca finalitzar la fase preclínica i fer diversos estudis de toxicitat en laboratoris independents. Un altre factor necessari per arribar a la fase I serà atreure inversors que ajudin a crear unes condicions en què el desenvolupament pugui ser ple.

El principal repte a Gate2Brain és fer servir pèptids a manera de vehicles que puguin ajudar que els fàrmacs arribin al cervell per tractar el càncer cerebral, siguin fàrmacs desenvolupats pel seu grup o ho siguin d'altres promotors. Com s'espera que els pèptids puguin canviar el tractament dels tumors cerebrals en la població infantil?

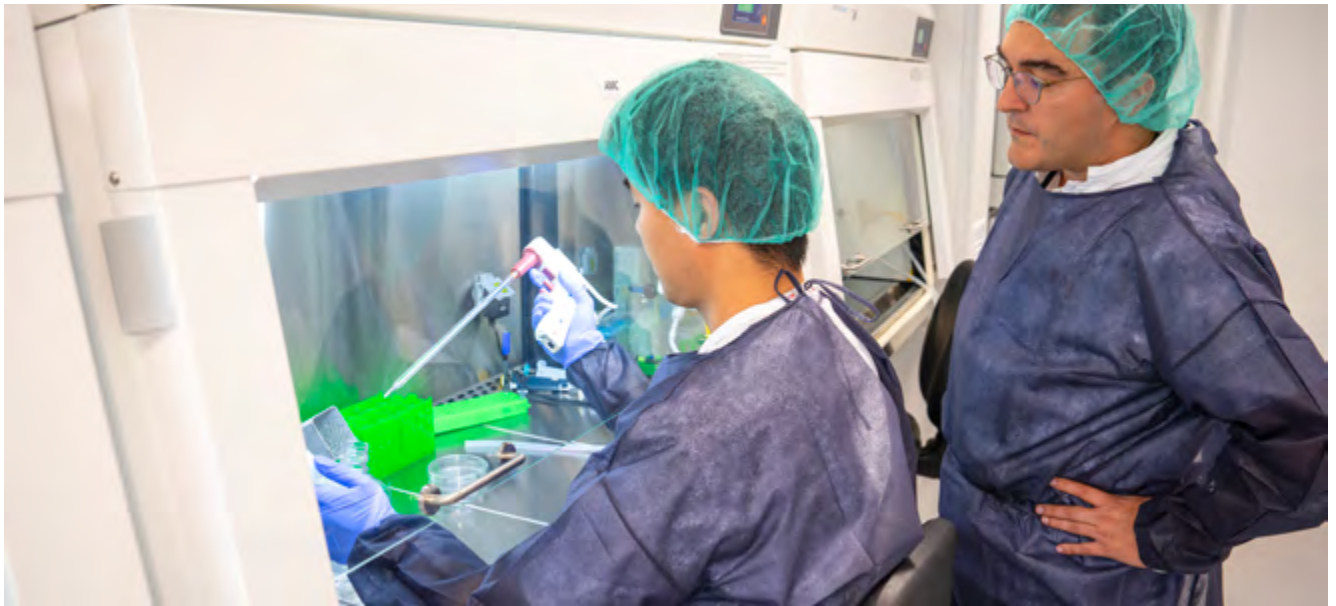
Tenim un primer fàrmac en recerca candidat per ser aplicat en el tractament de càncer cerebral de tipus glioma. No obstant això, la plataforma tecnològica de pèptids llançadora llicenciada a Gate2Brain és aplicable a altres molècules actives, fins i tot si no són exclusivament per a tractament oncològic, sinó per a altres patologies cerebrals.

Per tant, aquest tipus de pèptids només són per a població infantil o podrien també utilitzar-se en adults?

És una tecnologia que no va contra la debilitat del tumor pròpiament, sinó que fa arribar el fàrmac adequat a la debilitat, de manera que es pot aplicar a tota mena de fàrmacs, i a tota mena de pacients, sense restricció d'edat. Els resultats preclínics a HSJD ens van permetre sol·licitar dues patents que cobreixen l'ús de la tecnologia també en patologies pròpies dels pacients adults. Això ajudarà a que inversors importants es interessin pel projecte.

Recuperem una altra de les línies de recerca de què parlàvem, que té molt de pes en el seu laboratori, concretament de la recerca amb virus oncolítics.

En aquest camp treballem amb Theriva, la companyia que va crear l'adenovirus oncolíctic VCN-01 per tractar el càncer de



pàncrees. El virus mata cèl·lules cancerígenes sempre que aquestes tinguin una alteració diana en un grup de gens anomenat "la via del retinoblastoma". Es tracta d'una via molt comuna en càncer que té aquest nom perquè es va descobrir al retinoblastoma (el càncer de la retina dels infants), però no és exclusiva d'aquest càncer. De fet, només es replica en cèl·lules amb aquesta via aberrant, i no en cèl·lules normals.

Això ens va portar a avaluar el VCN-01 contra el retinoblastoma, ja que aquest tumor té mutada aquesta via. Així comencem a aplicar aquesta teràpia, que, a més, era ideal per a una translació clínica ràpida, perquè era produïda en grau clínic i ja es trobava en assaigs clínics en adults.

Amb la recerca del retinoblastoma, el 2019, van guanyar el Premi Vanguardia de la Ciència. Com ha seguit aquesta investigació cinc anys més tard?

Actualment estem analitzant les dades de l'al'assaig fase 1 d'aquest estudi, que ha finalitzat recentment. A nivell preclínic, continuem treballant per millorar el tractament amb adenovirus i aplicar-lo a altres tumors en combinació amb fàrmacs de la família de les comptotecines, que actuen com a potents estimuladors de l'activitat del virus als models preclínic.

En aquest sentit, al camp dels adenovirus oncolítics hi ha cert canvi de paradigma. Inicialment es pensava que aquests virus actuaven principalment per oncòlisi, destruint les cèl·lules canceroses, mentre

que ara se sap que són a més estimuladors del sistema immunitari, en desmascarar el tumor i deixar-lo exposat a les cèl·lules immunitàries.

En tot aquest entramat de projectes de recerca, quina funció exerceixen les tecnologies d'avantguarda, com ara la seqüenciació genètica, en la investigació del càncer infantil?

Tenen una funció molt crítica. Per a les malalties sense cura dels infants com, per exemple, el glioma de línia mitjana, fa 15 anys no sabíem quina causa la produïa, i ara ja sabem que gairebé el 100% d'aquests pacients tenen la mateixa mutació, que canvia un sol aminoàcid i sempre en una mateixa proteïna. Aquests avenços es generen gràcies a tots els oncòlegs i patòlegs que durant molt de temps han recollit mostres dels tumors d'aquests nens, tot i que aleshores no se sabia ben bé què podien canviar en el futur. Aquesta visió la van tenir, per exemple, Jaume Mora, el nostre director científic i Guillermo Chantada, el nostre director d'outreach.

Tots dos, treballant a 10.000 km de distància i sense conèixer-se encara, van construir en paral·lel col·lec-

cions de mostres de càncers pediàtrics que han estat vitals per poder disposar avui, gràcies a la tecnologia, d'una informació que ha permès classificar els tumors en diferents tipus, prendre decisions ràpides sobre tractaments i el seu

pronòstic, detectar dianes terapèutiques i poder recomanar tractaments dirigits.

Ara, per a qualsevol infant que entra per la porta de l'hospital amb un tumor, en relativament poc temps el laboratori d'oncologia molecular de Cinzia Lavarino classifica quin tipus de tumor té i disposem de la informació necessària per poder seleccionar uns tractaments i descartar-ne d'altres. Relacionat amb això, vull destacar que posar a punt les maquinàries d'obtenir mostres i analitzar-les no hauria estat possible sense la generositat de les famílies dels pacients.

I parlant de les famílies. ¿quina funció exerceixen les associacions de pares i els pacients en l'orientació de la seva recerca i desenvolupament de tractaments?

Són el cor i el motor de gran part de la investigació que es realitza a l'HSJD. Les famílies es bolquen des de la més absoluta generositat per fer viables els nostres projectes, sobretot donant-nos els teixits de les malalties dels fills. Una

"Les famílies són el cor i el motor de gran part de la investigació que es fa al nostre hospital".

cosa que mai no em deixarà de sorprendre és que, després de passar pel mal tràngol de la malaltia, moltes famílies vulguin seguir unides al nostre hospital. Potser el més normal seria voler oblidar-se de nosaltres. Tot i això, moltes famílies porten idees, s'associen, organitzen activitats per recaptar fons i segueixen involucrats en la recerca. Actualment, més de la mei-

tat del finançament al nostre laboratori prové de donacions de les famílies.

Si els poguessin enviar un missatge a aquestes famílies de pacients infantils que enfronten un diagnòstic de càncer i donen suport a la investigació a HSJD, què els dirien?

A banda de donar-los les gràcies públicament els diria que tots signifiquen el mateix per a nosaltres, tant si són "valents" com si els paralitza la por, que els seus fills són el primer per a l'HSJD i que continuarem esforçant-nos per ells. Per nosaltres, el dia més important de cada any és el de la nostra reunió amb totes les famílies, on expliquem els projectes i els resultats de la recerca. Els expliquem els èxits i els fracassos. Un pacient nostre em va dir una cosa molt estimulante després de la darrera jornada de famílies: "M'has fet riure. Vindré l'any que ve". Això vol dir que el nostre projecte els atrau. La nostra màxima il·lusió és poder-los dir que hem pogut arribar a un nou assaig en fase I amb alguna de les investigacions.

Com s'imagina el futur de l'oncologia pediàtrica d'aquí a vint anys?

M'imagino que la immunoteràpia estarà molt més desenvolupada, no només per a les leucèmies, com ara, sinó per a tumors sòlids també. En vint anys espero que hàgim descobert perquè els càncers sòlids són gairebé indetectables per al sistema immunitari. Hi ha alguna cosa que els fa invisibles i per això ara són tan difícils d'eradicar amb immunoteràpia, fins i tot amb els potents i coneguts CART.

Crec que en 20 anys també disposarem de fàrmacs nous per als tumors cerebrals, l'activitat dels quals no es veurà restringida per la barrera hematoencefàlica, perquè haurem desenvolupat una tecnologia eficaç per superar-la.

També espero que les teràpies selectives tinguin molt de protagonisme, amb tractaments que portin radiofàrmacs immunodirigits al tumor.

Escollint-lo parlar amb tanta passió,

ens preguntem si quan va començar els seus estudis de farmàcia ja somiava una carrera investigadora o si va ser fruit del camí.

En part va ser fruit del camí. Vaig arribar a farmàcia com gairebé tots els infants, sense tenir clar si volia fer una carrera orientada en aquest àmbit. Sí que tenia clar que la farmàcia unia disciplines com la química, la biologia i la medicina, que eren del meu màxim interès. Vaig tenir la sort de desenvolupar la meua carrera

amb mentors com José Luis Pedraz, Guillermo Chantada o Clinton Stewart, que van consolidar el meu interès per la recerca. De vegades tinc oportunitat de parlar amb estudiants sobre la

seua orientació professional, i els dic que hi ha molts camins que poden portar al mateix destí. El rumb final d'una carrera el marquen l'especialització de postgrau i els mestres que tinguis.

Parlant d'estudiants, en algun moment de la nostra xerrada ha esmentat estudiants júnior del seu equip. A més de la investigació com a cap de grup, també mentoritzava joves investigadors?

Sí, és una tasca a la qual dono molta importància. La meua missió a HSJD és doble. D'una banda, tinc la responsabilitat que els projectes de recerca prosperin adequadament, però també tinc un objectiu acadèmic clar que consisteix a formar nous doctors. Els dos pilars són igual d'importants.

El meu objectiu acadèmic és que els doctors que es formen al laboratori desenvolupin el seu pla de carrera d'una manera òptima, si és possible usant HSJD com a trampolí per continuar la seva formació en altres institucions de reconegut prestigi. De vegades la seva marxa és frustrant, perquè hem de començar de nou amb la formació de personal nou, però alhora suposa un estímul per a mi com a mentor. També rebem estudiants internacionals que ens trien com a part de la seva formació, i el nostre objectiu és respondre a les seves expectatives i

poder continuar treballant-hi, com a part d'aliances futures. Així assegurem també que el coneixement que es porten roman, d'una manera o altra, al servei del nostre projecte a HSJD.

Les aliances, doncs, són una part important de la manera de treballar al càncer infantil?

Absolutament tots els projectes que fem són col·laboratius i molts ho són a escala internacional. En ciència és molt important nodrir-nos entre nosaltres, i en càncer pediàtric encara més, per poder sempre sumar experiència i recursos, i arribar al màxim de conclusions tan ràpidament com sigui possible.

Tenim aliances internacionals molt estables, especialment per a noves teràpies, com ara la sonodinàmia, un projecte molt ambiciós en què estem treballant en col·laboració amb Alejandro Sosnik, de l'institut Technion d'Israel. La comunicació i col·laboració amb centres internacionals és permanent. Sense anar més lluny, recentment hem enviat mostres a Carolina del Nord, als EUA, i a Heidelberg, a Alemanya.

Per acabar, quina considera que ha estat la major frustració i la major alegria en la seva carrera fins ara?

Algunes vegades m'he vist frustrat, amb raó o sense, en comprovar que investigacions que jo considerava finalitzades i de gran impacte no van obtenir la visibilització social que jo esperava. Potser això és perquè vivim en una relativa bombolla i de manera innocent interioritzem que som un nou Carlos Gardel, i després la societat competitiva en què vivim torna a posar-nos al nostre lloc i ens dona una cura d'humilitat, cosa que no ve del tot malament. Aquesta

petita frustració és insignificant comparada amb la felicitat de saber que els qui sempre valoren els avenços, per petits que siguin, i ens encoratgen a seguir, són les famílies de què parlàvem. Elles entenen la importància de cada avenç i ho celebren. Les famílies són el nostre motor, la nostra energia i la més gran de les nostres recompenses i alegries. ■

"D'aquí 20 anys espero que les teràpies selectives tinguin molt protagonisme, amb tractaments que portin radiofàrmacs immunodirigits al tumor".

"Tots els projectes que fem són col·laboratius i molts ho són a escala internacional".

La veu de les famílies

Fa cinc anys que l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona va impulsar la creació d'un Consell de Famílies per conèixer l'experiència dels pares i mares des pacients, i escoltar les seves propostes de millora. Des de llavors, cada mes, una vintena de famílies es reuneixen amb professionals de la Direcció de Qualitat i Experiència del Pacient per abordar temes i reptes transversals en els quals ells poden aportar una opinió fonamentada en la seva experiència i vivències.

Coneixen millor que ningú l'Hospital. Fa anys que venen amb freqüència, des que els seus fills van ser diagnosticats d'una malaltia crònica. Hi han passat dies i nits, amb el fill ingressat; i quan no han estat ingressats, s'hi han estat hores, de consulta en consulta. Un cop al mes, però, venen sols. Han quedat per trobar-se amb altres famílies, i amb professionals de l'Hospital, per analitzar plegats àmbits assistencials amb l'objectiu d'identificar oportunitats de millora i mesures a implementar per, d'aquesta manera, millorar l'experiència dels pacients. És un dels diferents canals que el centre té per conèixer les vivències dels pacients i les famílies.

Algunes de les 22 famílies que integren actualment el consell hi són des del principi, des que es va constituir el 13 de març de 2019. L'Albert recorda que, quan li van proposar formar-ne part, no es va sorprendre: "que creessin un consell de famílies em va semblar molt co-

herent amb el que l'Hospital venia fent, amb la preocupació que venien manifestant pels pacients". A la Maria José i el Vicenç, tampoc els va sobtar. Ja havien participat anteriorment en uns tallers que l'Hospital havia organitzat per preguntar a un grup de famílies com havien rebut la primera notícia sobre el diagnòstic del seu fill, i incorporar els seus suggeriments en un manual dirigit a professionals. A la Rebeca, en canvi, sí que li va venir de nou: "a mi, quan m'ho van dir, em va semblar una bona notícia, però també una gran responsabilitat, perquè al consell no parlo només en nom meu sinó també en nom d'altres famílies." "És una manera de retornar tot el que han fet per nosaltres", explica l'Ana.

Alguns membres del consell admeten que, en un principi, van arribar a dubtar de la seva eficàcia. "Aquest hospital és una empresa tan gran -prosegueix el Joan- que arribes a pensar que, potser, el que dius no arribarà més enllà,

però amb el temps te'n adones que hi ha una escolta activa, un interès genuí per conèixer la nostra opinió". "Per aquí -afegeix el Thomas- han passat diferents professionals assistencials i la sensació és que ens han escoltat amb interès de millora. Que el nostre missatge els ha arribat." "Tenir al nostre costat professionals que ens acompanyin i canalitzin les nostres propostes és clau. D'una altra manera, no arribarien a fer-se realitat", comenta l'Ana.

"I ens donen visibilitat i fan partícips de la vida a l'Hospital. Un cop a l'any sopem amb el gerent i compartim amb ell les nostres impressions, també participem en la jornada de comandaments on s'exposen els nous projectes que vol impulsar l'Hospital, i donem la benvinguda als nous professionals que entren a treballar. En definitiva, se'ns té en compte", explica el Thomas.



D'esquerra a dreta i de dalt a baix: Albert Tous, Mei García, Bet Farga, Carmen Blanco, Vicenç Morral, Thomas Amerijckx, Rebeca Sánchez, María José Ochoa, Christina Komrowski, Mercedes de Ros, Sonia López, David Nadal, Mercè Jabalera, Sara Gómez i Ana Rodríguez.

Balanç dels primers cinc anys de feina

Les famílies tenen molt clar per què cal un consell d'aquestes característiques en un hospital. "De vegades els professionals no són conscients del que les famílies sentim. Nosaltres els oferim una nova mirada. Diem el que no funciona", reflexiona la Maria José. "Però no es tracta de fer una reclamació -puntualitzo l'Albert- No té res a veure amb una reclamació. Implica actuar molt abans de la queixa, amb un esperit constructiu". "Es tracta -afegeix l'Elisenda- de detectar necessitats no cobertes."

Cinc anys després d'aquella primera trobada del Consell, és hora de fer balanç. El Vicenç, un dels membres més veterans, explica que al llarg d'aquests anys han pogut anar comprovant "com s'anaven fent algunes de les coses que els havíem proposat". En aquest sentit, l'Ana destaca el treball que s'ha fet al Servei d'Urgències de l'Hospital: "ara es té una especial cura amb els pacients immu-

nodeprimits i també es procura que els nens no hagin de passar moltes hores sense menjar res".

També han observat canvis en el tracte que es dispensa a alguns pacients. "Abans, em trobava que alguns professionals no s'adreçaven al meu fill perquè té una discapacitat i no pot parlar ni interactuar. Ara te n'adones que s'adrecen a ell i el saluden perquè saben, perquè els hem dit, que per a les famílies és important", explica la Christina.

Un aniversari és un moment oportú per fer balanç, però també per fixar-se nous reptes i objectius. "Aquests anys ens hem centrat potser en més millores de caire assistencial -opina l'Irene- però ara toca abordar més la vessant administrativa. De vegades, a les famílies ens resulta molt complicat i difícil canviar una visita, per exemple. Agilitzar o fer més fàcils aquest i d'altres tràmits ens facilitaria molt la vida." "També seria bo que

tinguéssim més visibilitat de cara als altres pacients, que ens poguessin identificar i fer-nos arribar les seves necessitats perquè nosaltres les puguem transmetre al Consell i a l'Hospital", suggereix la Susana.

Per als pares i mares, el Consell de Famílies ha acabat esdevenint més que un consell. Per al Thomas, "és un espai on hem tingut l'oportunitat de compartir la nostra visió amb pares d'infants que tenen altres patologies diferents" i, per al Vicenç, un punt de trobada "on conèixer altres realitats molt diferents a les nostres". Algunes d'aquestes famílies hauran de deixar el consell en pocs anys perquè els seus fills ja s'acosten a la majoria d'edat, moment en què hauran de ser derivats a un hospital d'adults. "Tant de bo aquests centres tinguin òrgans com el Consell de Famílies", coincideixen a dir.

L'altra història clínica dels pacients amb necessitats especials

Alguns infants i joves senten por i ansietat quan han de ser sotmesos a un procediment mèdic o quirúrgic. En el cas dels pacients que presenten una diversitat funcional o afectació en el desenvolupament, aquestes sensacions es poden veure molt agreujades degut a la seva malaltia o condició. Els professionals de l'equip Child Life els visiten abans d'un procediment per millorar la seva experiència i evitar aquelles circumstàncies que els poden crear ansietat

Alguns dels infants que presenten una diversitat funcional o afectació en el desenvolupament, com podrien ser els pacients amb autisme, tenen dificultats per expressar les seves necessitats i per interaccionar socialment; presenten comportaments repetitius; són molt sensibles a alguns sorolls, llums, textures; tenen dificultats per comunicar-se amb l'entorn i/o, de vegades, comprendre'l. Totes aquestes circumstàncies poden fer que una visita a l'Hospital o qualsevol pràctica mèdica, com per exemple una punxada, esdevingui traumàtica per a l'infant si no s'adopten mesures per prevenir-ho.

Per això, l'Hospital Sant Joan de Déu Barcelona va impulsar el programa Child Life amb l'objectiu de millorar l'experiència de tots els pacients que són atesos al centre i, especialment, d'aquells que, per les condicions o característiques de la seva malaltia, poden viure pitjor el tractament que reben. Quan un professional detecta que el seu pacient té dificultats per afrontar un procediment o creu que és important que es valori si necessita un acompanyament més específic, el deriva a l'equip Child Life.

L'objectiu d'aquesta primera visita és crear un perfil del pacient, una mena d'història clínica, però més centrada en les característiques de comunicació, relació amb l'entorn i de caràcter sensorial

de l'infant per tal de saber quines dificultats o interferències en el seu desenvolupament s'han de tenir en compte a l'hora de fer-li un procediment mèdic.

"Preguntem als pares què passa quan s'agita per poder-ho transmetre als professionals; com es pren millor la medicació, amb xeringa i xarop o bé amb pastilles i barrejant-ho amb alguna cosa que li agradi; si té alguna dificultat per tolerar el contacte o per comprendre el temps d'espera -explica Sonia Tordera, coordinadora de l'equip Child Life- Tota aquesta informació ens resulta extremadament útil per mirar què podem fer per què estigui tranquil en tot moment, durant un procediment mèdic o presa de medicació." Aquest perfil s'incorpora a l'historial del pacient i es comparteix amb els professionals que, en un moment o altrehan d'atendre aquest pacient.

L'equip del Servei de Child Life disposa de diferents estratègies o recursos al seu abast per millorar l'experiència d'aquests pacients a l'Hospital. "L'acompanyament i presència dels pares, en tot moment al costat dels infants, és molt important i tranquil·litzador. En d'altres casos, i amb un objectiu de distracció, l'ús de dispositius tecnològics o joguines com trens poden ser de molta utilitat. En alguns casos, la música pot ajudar i, en els casos en què han treballat amb gossos a esco-

la i els agraden els animals, les activitats assistides amb gossos també pot ser útil perquè l'infant afronti la situació amb calma", explica la Sonia.

El cap del Servei d'Anestesiologia de l'Hospital, Juan José Lázaro, assegura que actuacions tan senzilles com les que apunta la Sonia poden marcar la diferència i fer que qualsevol petita intervenció, com per exemple una punxada, pugui desenvolupar-se amb normalitat o, pel contari, acabi sent tant traumàtica per a l'infant que no vulgui tornar a l'Hospital. "Fa anys els infants amb autisme a qui s'havia de fer algun tractament odontològic havien de ser sedats i portats a quiròfan. Ara, gràcies a l'acció de les Child Life, estan més preparats o acostumats a aquests tractaments i els poden rebre a consulta", argumenta.

Lázaro destaca també que gràcies a la història clínica sensorial i a les informacions que els faciliten les Child Life, poden evitar tot allò que pot crear un rebuig per part del nen. "Si, per exemple, no li agrada les aglomeracions, a quiròfan només entra un o dos professionals amb ell, els estrictament necessaris, i després ja s'hi suma la resta. Si té un nino del qual no se separa mai i amb el que té vincle, mirem que el pugui entrar a quiròfan perquè no es posi nerviós i després ja li traiem quan està sedat", explica.



La Carla, amb el nino de drap i la mascareta que la Child Life va fer servir per explicar-li d'una manera senzilla el tractament que rebria a l'Hospital.

El cas de la Carla

A la Carla, que té autisme, la van operar d'angines quan només tenia tres anys en un centre de Barcelona. La seva mare, la Cristina, en guarda un mal record. "Van acabar lligant la nena a la llitera perquè es resistia a què li posessin la via", explica.

Fa uns mesos, va haver de tornar a passar per quiròfan. "Aquesta vegada, però, vam demanar al pediatre que ens derivés a Sant Joan de Déu perquè sabíem que en aquest centre tenen una unitat per a infants amb autisme", explica la mare.

Pocs dies abans de la intervenció, una professional de l'equip de Child Life es va posar en contacte amb la família per oferir-los la possibilitat de preparar la Carla per a la intervenció. Mitjançant un

joc simbòlic amb un nino de drap i uns pictogrames, la Child Life li va explicar, d'una manera senzilla i adaptada a la seva edat i necessitats especials, el que li farien a l'Hospital. També la va acompanyar i mostrar els espais del centre on hi seria durant la seva estada, per tal de reduir el seu grau d'incertesa i por.

"A nosaltres, com a pares, ens va tranquil·litzar molt veure com tractaven la Carla, com intentaven comprendre-la encara que no parla i conèixer les seves necessitats i pors. També ens va anar molt bé que ens expliquessin com podríem ajudar-la. Ens vam emportar a casa el nino de drap, les vies, la mascareta i els pictogrames, i cada dia reproduïem el joc que havia fet amb la Child Life i li explicàvem el que li farien a l'Hospital. Això va permetre que el dia de la inter-

venció tot anés molt rodat; que tot fos més fàcil, que ella estigués molt més tranquil·la i, sobretot, menys traumàtic per a tots", relata la Cristina.

A la Carla, com a molts infants amb autisme, els fa molta por les punxades. Aquesta circumstància, i altres necessitats especials de la nena, van ser apuntades a la seva història clínica. Per això, quan va arribar al Bloc Quirúrgic, els professionals que l'havien d'atendre ja ho sabien i, per evitar que es posés nerviosa, van optar per col·locar-li la via un cop estigués adormida. "Semblen petites coses, però són importants. La tasca que fan les Child Life amb els infants amb autisme com la meua filla fa que el que pot ser una experiència traumàtica no ho sigui ni per ella ni per als que l'envoltem", opina la Cristina.

Optimitzar l'accés venós per millorar l'experiència del pacient

El progrés en l'atenció ha donat lloc a una especialització més gran en l'accés venós, una part crucial de la cura dels pacients per administrar tractaments i obtenir mostres. En resposta a les necessitats canviants i els desafiaments emergents, hospitals com el de Sant Joan de Déu han implementat equips especialitzats en punció venosa. Aquests equips, formats per personal d'infermeria altament especialitzat en tècniques avançades i format en punció guiada mitjançant ecografia, milloren la precisió i l'experiència de la persona atesa.

L'atenció sanitària avança a passos de gegant i, amb això, sorgeixen noves necessitats i desafiaments per millorar la seguretat dels pacients i la qualitat assistencial. Un dels aspectes fonamentals a l'hora de tenir cura dels pacients és l'accés venós, fonamental per a l'administració de tractaments i la presa de mostres. Tot i això, per a alguns, l'obtenció d'un accés venós es pot convertir en una tasca difícil i dolorosa. Aquí és on l'especialització i la innovació juguen un paper rellevant.

"A molts hospitals pediàtrics, la inserció d'accessos venosos la realitza personal

d'infermeria, però alguns pacients complexos, com els crònics o aquells amb el capital venós esgotat, poden requerir un enfocament més especialitzat", explica Sara Palou, infermera especialitzada en accés venós de l'Hospital Sant Joan de Déu. És en aquest context que sorgeix la necessitat de comptar amb equips dedicats exclusivament a la punció venosa.

Així, a l'Hospital Sant Joan de Déu s'ha implementat recentment un equip especialitzat en venopunció o col·locació de catèters venosos per garantir i conservar el capital venós, compost per personal d'infermeria altament capacitat en tèc-

niques d'accés venós. Aquest personal d'infermeria rep formació específica i utilitza tecnologies, com ara l'ecografia guiada, per garantir un accés segur i precís en pacients amb accés venós difícil.

"Aquest enfocament no només millora l'experiència del pacient, reduint el dolor i les complicacions associades a múltiples intents de punció, sinó que també optimitza els resultats clínics, en assegurar una administració adequada dels tractaments, sense demores", afegeix Sara Palou.



Sara Palou, infermera especialitzada en accés venós.

Millorant la seguretat i experiència de la persona atesa

La creació d'equips especialitzats en punció venosa no només ha revolucionat la manera com s'aborda aquest procediment en hospitals, sinó que també ha tingut un impacte significatiu en la seguretat i l'experiència del pacient. I és que un dels aspectes més destacats d'aquest enfocament és la personalització del tractament. Cada pacient és únic, i l'equip d'inserció d'accessos venosos s'assegura de seleccionar el dispositiu més adequat per a cada cas, tenint en compte la durada i el tipus de teràpia, així com les característiques del pacient", comenta la pròpia Sara Palou .

Anteriorment, l'obtenció d'un accés venós era un procés dolorós i estressant per a molts pacients, especialment aquells amb venes difícils de localitzar. Tot i això, amb la introducció de personal d'infermeria expert en punció venosa,

aquest procés s'ha tornat molt menys traumàtic",afegeix l'experta. El personal d'infermeria especialitzat en punció venosa és capaç d'utilitzar tècniques, com l'ecografia guiada, per localitzar venes difícils amb més precisió.

Això significa que els pacients ja no han de patir múltiples intents fallits de punció, cosa que redueix significativament el dolor i la incomoditat associats amb el procediment, a més de preservar el capital venós.

Les venes són recursos valuosos i limitats, especialment en persones ateses cròniques i pediàtriques, les venes de les quals poden estar sotmeses a un estrès continu a causa de tractaments perllongats. Per tant, és fonamental adoptar pràctiques que minimitzin el dany vascular i preservin la integritat de les venes

a llarg termini. Això no només garanteix la disponibilitat d'accés venós per a tractaments futurs, sinó que també redueix el risc de complicacions associades amb la inserció repetida de dispositius venosos. En darrera instància, preservar el capital venós no només millora la qualitat de vida de la persona atesa, sinó que també contribueix a un maneig més segur i sostenible de la seva atenció mèdica.

Un altre aspecte important de l'especialització en punció venosa és l'enfocament en el manteniment i la retirada adequats dels dispositius venosos. Això ajuda a prevenir complicacions a llarg termini, com ara infeccions i trombosi, i garanteix que el pacient pugui continuar rebent tractament de manera segura i efectiva.

Les dades avalen l'especialització

"La implementació d'aquest equip especialitzat ha demostrat ser un avenç significatiu en l'atenció clínica, establint un nou estàndard de cura a l'hospital. La formació contínua, l'estandardització de protocols i l'ús de tecnologies avançades són elements clau d'aquesta iniciativa, que podria servir com a model per a altres hospitals que busquen millorar els procediments d'accés venós",afegeix l'especialista.

Aquest avenç, a més, està recolzat per les dades. Una anàlisi duta a terme al mateix Hospital Sant Joan de Déu ha demostrat que els dispositius inserits per personal d'infermeria expert presenten un 25% menys de complicacions relacionades amb la inserció respecte a aquells dispositius inserits per persones d'infermeria generalista amb formació bàsica en punció ecoguiada.

Com a conclusió, els equips especialit-

zats en punció venosa estan transformant la manera com s'aborda aquest procediment als hospitals, millorant la seguretat i l'experiència de la persona atesa i garantint una atenció clínica de qualitat i amb bons resultats. Aquests avenços són un testimoni del compromís continu dels professionals sanitaris amb la millora de l'atenció al pacient i la recerca de l'excel·lència en la cura de la salut.

si creixes tu, creixem tots

Descobreix la nova web de SJD Formació!

Més intuïtiva, més accessible i amb **molt més contingut** per brindar-te una experiència més completa.

Perquè quan creixes tu, creixem tots.



EXPLORA LA NOVA WEB

<https://formacion.sjdhospitalbarcelona.org>