

NÚMERO 19
DICIEMBRE 2024

Publicación de divulgación científica y social del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

SJD Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital

Primeras intervenciones con cirugía robótica para pacientes pediátricos con cardiopatías congénitas



8. Unidad terapéutica pionera para el tratamiento de los trastornos de la conducta alimentaria muy graves

12. Nueva plataforma para la producción y el desarrollo de terapias avanzadas

14. Primera terapia génica para un niño menor de 4 años con enfermedad neuromuscular de Duchenne

PAIDHOS

Publicación de divulgación científica y social del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona



La atención sanitaria ofrece a los pacientes cada vez mejores tratamientos para una curación completa o para una mejora en su calidad de vida, y lo hace gracias a la investigación, la innovación, los avances tecnológicos y, sobre todo, al esfuerzo y la dedicación de los profesionales que se dedican a ello. La contribución de la administración pública y de la sociedad civil – a través de fundaciones, asociaciones, empresas y familias – es fundamental para mantener esta mejora constante.

En el caso del Hospital Sant Joan de Déu, estos avances se producen en distintos ámbitos. Uno de ellos, muy relevante, es el de las enfermedades minoritarias pediátricas, que se verá impulsado a partir de la puesta en marcha, en 2026, de Únicas SJD, un centro pionero a nivel internacional en la investigación y la atención de las patologías poco frecuentes. Incluirá diversas plataformas para realizar estudios de genómica, metabolómica y radiómica, así como un centro de caracterización multimodal infantil. También podrá ofrecer terapia génica, celular, neuromodulación y estimulación cerebral profunda. El objetivo es que los menores afectados puedan ser diagnosticados antes y puedan acceder a nuevas terapias avanzadas y más personalizadas. Es un ejemplo también de la implicación de la sociedad civil, con una aportación muy relevante de la Fundación Amancio Ortega y el soporte sostenido de la Fundación “la Caixa” y la Fundación Privada Daniel Bravo Andreu.

En este número de la revista Paidhos incluimos un artículo sobre este gran proyecto, pero también sobre otras iniciativas que demuestran el dinamismo de un hospital líder como el nuestro en la mejora constante de la atención a los pacientes y sus familias. Algunos ejemplos son las intervenciones con cirugía robótica para cardiopatías congénitas, la nueva plataforma para la producción y el desarrollo de terapias avanzadas o la criopreservación de tejido ovárico para proteger la fertilidad futura de las niñas tratadas de un cáncer.

Pero la innovación y la tecnología debe ir acompañadas del humanismo entendido como una atención holística a la persona. Una muestra es la nueva unidad terapéutica para el tratamiento de los pacientes con trastornos graves de la conducta alimenticia que incluye el ingreso durante unas semanas del paciente con su familia. La consolidación de nuestro Consejo de Familias, la historia clínica para pacientes con necesidades especiales y la optimización del acceso venoso por parte de especialistas enfermeras son otros ejemplos de nuestro interés por mejorar la experiencia del paciente.

Hace aproximadamente un año, recibimos a dos pacientes muy especiales, Khadija y Cherve, que estaban unidas por el abdomen y procedían de una zona rural de Mauritania. La intervención quirúrgica de separación fue un éxito y las dos niñas hacen una vida normal en su país gracias a nuestros equipos de cirugía y neonatología, al Ejército del Aire español y a nuestro programa solidario Cuidam. Un ejemplo más de innovación, compromiso y solidaridad, que son valores fundamentales de San Juan de Dios.

Manel del Castillo

Director Gerente del
Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

Sumario

NÚMERO 19
DICIEMBRE 2024

SJD

Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital

Coordinación

Departamento de Marketing
y Comunicación del Hospital
Sant Joan de Déu

Diseño gráfico

helioom comunicación y
marketing S.L.
657.651.022

Fotografías

Departamento de Marketing
y Comunicación del 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 centro pionero en la investigación de las enfermedades minoritarias que será una realidad en 2026.....	4
Primeras intervenciones con cirugía robótica para pacientes pediátricos con cardiopatías congénitas.....	6
Unidad terapéutica pionera para el tratamiento de los trastornos de la conducta alimentaria muy graves.....	8
El entorno familiar y escolar es clave para superar las dificultades asociadas a los trastornos del neurodesarrollo y reducir el fracaso escolar.....	10
Nueva plataforma para la producción y el desarrollo de terapias avanzadas.....	12
Primera terapia génica para un niño menor de 4 años con enfermedad neuromuscular de Duchenne.....	14
Intervención pionera para reparar dos malformaciones que causaban una grave insuficiencia respiratoria a un bebé.....	16
Un innovador análisis genético de Sant Joan de Déu y CNAG diagnóstica con éxito a 23 niños con enfermedades neuromusculares.....	18
El nuevo rol de la enfermería pediátrica en el Sistema de Emergencias Médicas.....	20
Khadija y Cherive, las siamesas sometidas hace un año a una cirugía para separarlas, hacen una vida normal en su país.....	22
Referentes en criopreservación de tejido ovárico para proteger la fertilidad futura de las niñas tratadas de un cáncer.....	24
Entrevista con Ángel Montero Carcaboso, líder del Grupo Tratamiento del Cáncer Pediátrico en el SJD Pediatric Cancer Center Barcelona.....	26
Quinto aniversario del Consejo de Familias.....	30
La otra historia clínica de los pacientes con necesidades especiales.....	32
Optimizar el acceso venoso para mejorar la experiencia del paciente.....	34

Únicas Sant Joan de Déu, un centro pionero en la investigación de las enfermedades minoritarias que será una realidad en 2026

El Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y la Fundación Amancio Ortega han firmado recientemente un convenio de colaboración para impulsar la investigación en enfermedades minoritarias (EEMM). El acto se celebró en el propio centro hospitalario, con la asistencia de la presidenta de la Fundación, Flora Pérez Marcote, y el director gerente del Hospital, Manel del Castillo.

La Fundación Amancio Ortega aportará cerca de 60 millones de euros **para la construcción y equipamiento de un centro pionero a nivel internacional en la investigación y atención de las enfermedades minoritarias, llamado “Únicas Sant Joan de Déu”,** que se está construyendo en unos terrenos cercanos al Hospital cedidos por el Ayuntamiento de Esplugues de Llobregat. Se prevé que entre en funcionamiento a principios de 2026.

Con una superficie de casi 14.000 metros cuadrados donde se construirán seis plantas de altura, el centro dispondrá de las instalaciones más avanzadas para la investigación y el tratamiento de las enfermedades minoritarias: diversas plataformas para realizar estudios de genómica, metabolómica y radiómica, así como un centro de caracterización multimodal infantil. También podrá ofrecer nuevas terapias como la terapia gé-

nica y celular o la neuromodulación y la estimulación cerebral profunda.

Gracias a este centro, el Hospital Sant Joan de Déu impulsará el conocimiento de las enfermedades minoritarias mediante la investigación y aplicación de nuevas terapias. El 80% de los casos de personas que sufren una enfermedad minoritaria (unos 3 millones en España) aparecen en la edad pediátrica. Estos pacientes pasan una media de más de 3 años hasta conseguir un diagnóstico específico, y requieren desplazarse de su comunidad para conseguirlo. Este centro permitirá que los **menores afectados por estas patologías podrán ser diagnosticados con más antelación y acceder a nuevas terapias avanzadas y tratamientos innovadores personalizados.**

El centro formará parte de la Red Únicas, una red formada por 30 hospitales de toda España e impulsada por el Hospital Sant Joan de Déu y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Esta red tiene como objetivo promover el intercambio de información y compartir conocimientos en diagnóstico de precisión y nuevas terapias, para beneficiar así a todos los pacientes pediátricos, con independencia del lugar de España en el que residan.

Referente en enfermedades minoritarias

El Hospital Sant Joan de Déu ha registrado importantes avances en la última década en el campo de las enfermedades minoritarias en la infancia gracias a la colaboración con las administraciones públicas y al apoyo sostenido de la sociedad civil. Donaciones de entidades como la Fundación “la Caixa” y la Fundación Daniel Bravo Andreu, principales mecenas del sector de salud y de investigación en Cataluña, han permitido poner en marcha diferentes iniciativas dirigidas a los pacientes con patología infrecuente. Fruto de esta colaboración entre diferentes instituciones son proyectos como el SJD Pediatric Cancer Center Barcelona, un centro monográfico para el cáncer infantil, o la Casa de Sofía, el primer centro español de atención socio-sanitaria para niños y niñas y adolescentes con enfermedades crónicas.

El proyecto de centro de medicina de precisión Únicas SJD cuenta también con la colaboración de otras entidades además de la Fundación Amancio Ortega, como la Fundación Leo Messi y



Stavros Niarchos Foundation, entidades que harán posible el desarrollo de otras plataformas claves para la atención de estos pacientes como es el caso del Clinical Command Center, en fase inicial de funcionamiento, que ofrece servicios de telemedicina y monitorización a distancia.

Según Manel del Castillo, director gerente del Hospital Sant Joan de Déu, "la contribución de la Fundación Amancio Ortega para poner en marcha este centro es un paso importante para las familias con niños con enfermedades minoritarias y también para los especialistas que se dedican a estas patologías". Y añade: "en nombre de todos ellos, muchas gracias por ayudarnos a dar este salto cualitativo y cuantitativo tanto en la asistencia como en la búsqueda de unas enfermedades que son únicas y cada vez menos invisibles".

Fundación Amancio Ortega

La Fundación Amancio Ortega desarrolla proyectos en los ámbitos de la educación y el bienestar social a través de la colaboración con instituciones consolidadas en la atención a personas y co-

lectivos vulnerables. En los últimos años, ha puesto en marcha convenios de colaboración para la creación del Centro de Rehabilitación Neurológica con la entidad NIPACE en Guadalajara, el Centro de Atención Integral de Cuidados Paliativos Pediátricos con la Fundación Porqueviven y, en el campo de las enfermedades minoritarias, un acuerdo con FEDER para el apoyo a la investigación, diagnóstico y aplicación de terapias avanzadas en pacientes.

El caso de Santiago

Se estima que unos 3 millones de personas en España sufren una enfermedad minoritaria que, en el 80% de los casos, debuta en la edad pediátrica. Muchas veces estos pacientes pasan años –una media de 4– hasta que consiguen un diagnóstico específico, requiriendo desplazarse de su comunidad para conseguirlo. Un ejemplo es Santiago, un niño de 9 años y residente en Navarra.

A los 7 años, Santiago empezó a presentar síntomas de una enfermedad ultraminoritaria llamada DYT-TORIA, una patología neurológica que le provocaba contracciones involuntarias en los músculos de las extremidades inferiores. La situación clínica fue empeorando pro-

gresivamente hasta que finalmente perdió la capacidad para andar, necesitando la utilización de una silla de ruedas para desplazarse.

Tras múltiples visitas, un especialista de Navarra, sospechó que podría tratarse de una distonía y derivó a Santiago al Hospital Sant Joan de Déu. El paciente fue intervenido por un equipo del servicio de Neurocirugía que dirige el Dr. José Hinojosa, que le implantó un dispositivo de estimulación cerebral profunda. Un mes y medio después, el paciente ya iba a la consulta caminando. Actualmente, dos años después de la intervención, Santiago camina con normalidad y puede jugar y llevar una vida como cualquier niño de su edad.

El caso de Santiago es un ejemplo de los tratamientos que se prevé impulsar con el nuevo centro para las enfermedades minoritarias del Hospital Sant Joan de Déu y con la Red Únicas.

Sant Joan de Déu y el Clínic se alían para ofrecer una atención conjunta a los niños nacidos con cardiopatías congénitas

El Hospital Sant Joan de Déu y el Hospital Clínic Barcelona han creado un centro de cardiopatías congénitas para ofrecer una atención conjunta y, durante todas las etapas de la vida, a los niños y niñas que nacen con una malformación en el corazón. Esta alianza ha permitido además empezar a aplicar en la población infantil cirugías cardíacas mínimamente invasivas ya implantadas y consolidadas en los adultos como la cirugía robótica y toroscópica.

Cada año nacen en Cataluña 600 niños con una cardiopatía congénita, ya sea un problema estructural de corazón (en las cavidades o de las válvulas cardíacas, por ejemplo) o de grandes vasos del tórax. En el 30% de los casos, se trata de una grave cardiopatía. Gracias a los avances de las últimas décadas, un 95% de estos niños llegan a la edad adulta, pero lo hacen con necesidades muy específicas.

A partir de ahora, un mismo equipo de profesionales seguirá a estos pacientes y los tratará a lo largo de toda la vida. "El éxito en el manejo del paciente con enfermedad cardiovascular se basa en la asistencia multidisciplinar de alta calidad y una estrategia de seguimiento a largo plazo que asegure la continuidad durante la vida adulta. Por eso, contar

con un centro especializado, integrado y con visión transversal es clave para mejorar la calidad en la asistencia de estos pacientes", explica Daniel Pereda, director del Centro de Cardiopatías Congénitas Sant Joan de Déu - Clínic Barcelona.

El nuevo centro tiene dos sedes -una, en Sant Joan de Déu, y otra, en el Hospital Clínic Barcelona- que, en conjunto, ofrecen una cartera de servicios completa y complementaria, y que dispone de un equipo integrado por 23 profesionales que incluye a cirujanos cardiovasculares, cardiólogos, pediatras y anestesiólogos.

La creación de este centro fruto de la alianza entre Sant Joan de Déu y el Clínic Barcelona ha permitido, además, extender a la población infantil técnicas quirúrgicas que hasta ahora no se aplicaban en el ámbito de la cirugía cardíaca

pediátrica, pero estaban ya implantadas en la de adultos, como es el caso de las cirugías mínimamente invasivas toroscópicas y robóticas.

Hasta ahora, los niños y jóvenes afectados de cardiopatías congénitas que debían pasar por quirófano eran intervenidos mediante cirugía abierta, lo que alargaba el período postoperatorio y recuperación del paciente, además de causarles un mayor perjuicio estético.

El nuevo Centro de Cardiopatías Congénitas Sant Joan de Déu - Clínic Barcelona han llevado a cabo entre octubre de 2023 y abril de 2024 siete intervenciones de este tipo en niños. En tres casos, los profesionales han optado por una cirugía toroscópica, que consiste en realizar unas pequeñas incisiones en el tórax del niño para introducir un dispositivo con una cámara de vídeo que les permita ver la zona quirúrgica y los utensilios necesarios para llevar la intervención. La primera niña operada mediante esta técnica presentaba un tumor en el corazón que había que resear. La paciente de menor edad operada así hasta ahora en el centro fue una paciente de 6 años.



Primer caso de cirugía robótica en niños

En otros cuatro casos, los profesionales han optado por cirugía cardíaca robótica. La primera paciente pediátrica intervenida con la ayuda de un robot ha sido una chica de 13 años y vecina del País Vasco que presentaba una comunicación interauricular congénita del tipo ostium primum (tenía las dos aurículas conectadas) y un defecto en la válvula mitral. Estas malformaciones le provocaban una circulación anómala de la sangre en el corazón y un desequilibrio que sobrecargaba la banda derecha del corazón y, a largo plazo, le causaba insuficiencia cardíaca.

En el caso de esta paciente, además, la patología se veía agravada por una escoliosis muy acentuada que dificultaba el acceso al corazón. Por eso, los cirujanos cardíacos optaron por utilizar un robot quirúrgico que, a través de cuatro pequeñas incisiones en el tórax de la paciente (de 8 milímetros de diámetro cada una), les permitió introducir una cámara en el corazón para ver la zona quirúrgica y los utensilios necesarios para realizar la intervención. De este modo, un equipo médico del Centro de Cardiopatías Congénitas logró cerrar, por un lado, la conexión entre las dos aurículas y, por otro, reparar la válvula mitral dañada. La

intervención, que tuvo lugar en noviembre, duró cuatro horas e intervinieron una decena de profesionales.

El segundo paciente intervenido mediante cirugía cardíaca robótica es un joven de 15 años que hace meses fue tratado de una comunicación interauricular mediante cateterismo y presentado una infección del dispositivo de cierre (endocarditis).

Pereda explica que, en el caso de los niños y niñas, la cirugía robótica está limitada al tamaño y la edad de los pacientes porque los utensilios quirúrgicos han sido ideados y diseñados a medida de los adultos. Por eso, ahora mismo los cirujanos se plantean esta opción sólo en los niños mayores y adolescentes. Los principales pacientes candidatos a someterse a una intervención de este tipo son los que sufren las siguientes patologías: comunicaciones interauriculares (siempre que no puedan resolverse con un cateterismo), problemas en las válvulas mitral o tricúspide o tumores cardíacos. La previsión es operar mediante cirugía robótica mínimamente invasiva a una docena de pacientes cada año y empezar con una actividad anual de 20 cirugías toracoscópicas.



Lu Teixidó, 15 años

Uno de los primeros pacientes pediátricos operados del corazón con cirugía robótica

“A mi hermano le operaron del corazón pocas horas después de nacer y le dejaron una cicatriz muy grande en el pecho. Yo no quería que me quedara como a él.”

Primera unidad terapéutica para el tratamiento de los trastornos de la conducta alimentaria muy graves en niños y adolescentes

Esta unidad prevé el ingreso de la familia y de la paciente en un apartamento cercano al Hospital.

El Hospital Sant Joan de Déu ha puesto en marcha una unidad que ofrece una respuesta intensiva e integral a los casos más graves y complejos de trastornos de la conducta alimentaria (TCA) en niñas y adolescentes menores de 18 años que no han podido ser estabilizadas, aún llevando más de un año en tratamiento en hospitalización total o parcial. Esta unidad, por primera vez en el Estado español, prevé el ingreso de la familia y de la paciente en un apartamento cercano al Hospital.

Los trastornos de la conducta alimentaria se han convertido en uno de los más prevalentes en los centros de salud mental. Afectan a entre un 5 y un 8% de la población adolescente y joven. En uno de cada dos casos, se manifiestan antes de los 14 años y un 20-30% evoluciona hacia la cronicidad. La nueva Unidad Terapéutica TCA de alta complejidad infantojuvenil, creada en Sant Joan de Déu y llamada UTTCA-Minerva, pretende reducir el período de hospitalización de estas

chicas y desplazar el tratamiento a su entorno natural para incrementar las garantías de éxito y evitar la cronicidad de la enfermedad.

La unidad facilita un programa de tratamiento intensivo que otorga a la familia un papel clave de apoyo, empoderándola y dándole herramientas para hacer frente a la enfermedad. "Para abordar con éxito los trastornos de la conducta alimentaria, es necesario un tratamiento intensivo e implicar a la familia. Por eso, el tratamiento se centra en empoderar a la familia, fomentar la autonomía del paciente y su integración en la comunidad", explica Eduard Serrano, doctor en psicología y jefe de la Unidad de TCA del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Se trata de una respuesta innovadora y eficaz a la necesidad asistencial de estas pacientes que requieren una atención altamente especializada, puesto que, hasta ahora, no existía en el sistema sanitario público ningún dispositivo específico para la atención de los TCA de alta complejidad en pacientes exclusivamente pediátricos. La nueva unidad da cobertura a toda Cataluña y forma parte del Plan de Mejora de Atención a las

personas con Trastornos de la Conducta Alimentaria, presentado por el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya en el año 2023. Tiene una capacidad para atender de forma simultánea a 20 pacientes y tiene previsto poder atender a lo largo del año unos 60, puesto que el tratamiento que ofrece tiene una duración aproximada de unos 4 meses.

Un equipo integrado por una docena de profesionales de diferentes disciplinas -psicólogos, psiquiatras, nutricionistas, enfermeros, TCAs educadores y trabajadores sociales y una docente- evalúa la complejidad de cada caso, realiza un diagnóstico diferencial y diseña el plan de tratamiento.

Estos profesionales disponen de un sistema de monitorización que, a través de una pantalla ubicada en la sala de trabajo, les permite conocer en todo momento, y en tiempo real, la evolución de todas las pacientes que están siendo tratadas en la unidad mediante diferentes parámetros como, por ejemplo peso, saturación, tensión o días de ingreso, entre otros. Esta información les resulta muy útil para decidir el tratamiento a seguir en cada momento.

Un tratamiento intensivo en 4 fases

La nueva unidad ofrece un tratamiento que incluye como novedad acciones terapéuticas intensivas en el ámbito familiar y en el entorno natural de la paciente. Prevé cuatro fases con un plan de atención terapéutica que va decreciendo de forma progresiva hasta que la paciente está vinculada a los dispositivos de TCA de referencia de su territorio.

1a fase: Hospitalización de la paciente.

La paciente está ingresada en el Hospital en un espacio que ha sido especialmente habilitado y tiene cuatro habitaciones (3 dobles y una individual), dos salas polivalentes y un espacio de calma. Durante este ingreso, que se prevé que tenga una duración media de 30 días, los profesionales trabajan para conseguir que la paciente recupere un patrón de alimentación saludable. También se inicia el empoderamiento a la familia a través de la metodología family meal, "que consiste en reproducir una comida en familia bajo el acompañamiento del equipo asistencial para guiar las intervenciones y proporcionar herramientas para el mejor manejo nutricional y emocional de la persona afectada", explica Ángeles López, jefe Enfermera de Salud mental del Hospital Sant Joan de Déu. Esta área de hospitalización tiene capacidad para 7 camas.

2a fase: Ingreso de la familia y la paciente en un apartamento.

En esta segunda fase se incorpora a la familia al tratamiento trasladándose a vivir con la paciente en uno de los apartamentos que el Hospital ha habilitado cerca del centro. Allí, los profesionales continúan el tratamiento con la paciente -que consiste en terapias de carácter individual y grupal- y empoderan a la familia para que disponga de

herramientas que les permitan hacer frente a las situaciones que se dan en la vida cotidiana a consecuencia de la enfermedad. Este período del tratamiento tiene una duración media de 15 días, aunque se adapta a las necesidades de cada caso.

3a fase: Traslado a domicilio y tratamiento domiciliario.

Una vez que los profesionales consideran que la familia y la paciente están preparadas para reincorporarse a su vida habitual, vuelven a casa y, a partir de entonces, son los profesionales los que se desplazan periódicamente al domicilio de la paciente para continuar el tratamiento. En esta etapa, los profesionales trabajan para favorecer, por un lado, la autonomía de la paciente respecto a la alimentación, y por otro, su regreso a la escuela. Este período tiene una duración estimada de 60 días.

4a fase: Vinculación a la Unidad de TCA de referencia.

Es la última etapa del tratamiento en la que el equipo de profesionales del Hospital acompaña a la paciente en su derivación a la Unidad de TCA (UTCA) de su zona de referencia. El objetivo es asegurar la continuidad asistencial del proceso terapéutico. Las cuatro fases del tratamiento tienen en total una duración aproximada de unos 4 meses.



El entorno familiar y escolar es clave para superar las dificultades asociadas a los trastornos del neurodesarrollo y reducir el fracaso escolar

Un 13% de los jóvenes españoles de entre 18 y 24 años no ha completado sus estudios de secundaria. Se trata de la segunda mayor tasa de la Unión Europea, sólo superada por Rumanía (15,3%). Muchos factores pueden incidir en el abandono escolar de los jóvenes, pero uno importante -y reconocido en una resolución dictada ya en 2011 por el Parlamento Europeo- son las dificultades de aprendizaje.

El último informe FAROS elaborado por la Escuela de Salud del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona aborda, precisamente, algunos de los trastornos del neurodesarrollo (TND) que dificultan este aprendizaje. Los autores exponen que, aunque distintas leyes, decretos y resoluciones vigentes en la actualidad apuntan y promueven acciones para una educación inclusiva, la realidad es que las interven-

ciones se llevan a cabo cuando se produce el fracaso y no antes, para prevenirlo, como sería aconsejable.

Los avances conseguidos en los últimos años en el campo de las neurociencias han permitido conocer con mayor profundidad cómo aprende el cerebro y han puesto de manifiesto que no incide sólo la genética sino también factores externos. Es importante que este conocimiento llegue a los docentes y a las familias, porque les puede ser de mucha utilidad a la hora de enfocar el proceso de enseñanza -sea en condiciones normales o en un contexto de dificultad- para afrontar con mayor éxito las dificultades que presentan a los niños con trastornos del neurodesarrollo como la discalculia, dislexia, TDAH y autismo, entre otros.

“La familia tiene gran importancia en el desarrollo del niño. Muchas familias te-

men que se discrimine a su hijo por ser diferente. Debemos acompañarles, ayudar a entender el diagnóstico, potenciar los aspectos favorables y disminuir los aspectos negativos dándoles herramientas para manejar las dificultades del niño o niña. El papel de la familia es clave para aumentar las oportunidades de aprendizaje”, explica Roser Colomé, coordinadora del trabajo.

El informe detalla una amplia variedad de adecuaciones que los maestros pueden realizar en el aula para atender la neurodiversidad, pero también da a conocer qué hábitos saludables favorecen el desarrollo del cerebro y qué intervenciones aconsejan a los profesionales que se pueden llevar a cabo en el entorno de estos niños, en su vida cotidiana, con el objetivo de readaptar los circuitos neuronales de su cerebro.



De izquierda a derecha: Anna López, Josep Serrat, Roser Colomé i Montse Gómez.

¿Qué son los trastornos del neurodesarrollo?

Son un grupo amplio de condiciones heterogéneas que se originan durante el desarrollo cerebral y se caracterizan por tener alguna alteración/dificultad en la adquisición de ciertas habilidades cognitivas como el lenguaje, la lectura, el procesamiento matemático, que incide en su capacidad de atención o su capaci-

dad de relacionarse con los demás.

Estos trastornos, que afectan a entre un 5 y un 15% de la población en edad escolar, tienen una repercusión negativa en el progreso del niño. Y no se curan porque no son una enfermedad, sino una forma distinta de desarrollo que deriva

en una forma distinta de funcionar. Si estos trastornos no se detectan y no se dan las ayudas necesarias que permitan compensar las dificultades, tendrán una importante repercusión en el bienestar físico y mental de los niños y de sus familias.

¿Cuándo y cómo tratarlos?

La neurociencia nos indica que existen períodos críticos para el desarrollo de determinadas habilidades y en las que se puede intervenir. Así, la etapa de educación primaria está especialmente indicada para incidir y actuar sobre las funciones cerebrales deficitarias. En secundaria, en cambio, la capacidad de plasticidad cerebral es menor y el margen de intervención menor. En estos casos, la actuación se limita a la búsqueda de estrategias para compensar las dificultades.

El informe expone qué señales pueden alertar de que un niño presenta un TND, y detalla cómo se hace el diagnóstico

y se trata actualmente la dislexia, los trastornos del desarrollo del lenguaje, el trastorno por déficit de atención con hiperactividad, la discalculia, el trastorno del espectro autista y la discapacidad intelectual y el funcionamiento intelectual límite.

Además, da a conocer las nuevas líneas de investigación que se están impulsando para mejorar el diagnóstico y el tratamiento de los trastornos del neurodesarrollo. En concreto, los investigadores están trabajando para tratar de identificar biomarcadores de los TND que permitan mejorar el diagnóstico. También están realizando diversos ensayos

para evaluar la eficacia de la neuromodulación, que busca activar o desactivar redes neuronales mediante técnicas no invasivas como la estimulación cerebral magnética o eléctrica en zonas concretas del cerebro. Estas técnicas han empezado a aplicarse en el marco de ensayos clínicos para el tratamiento de síntomas asociados a los TND, y principalmente los trastornos del espectro autista y TDAH: déficits de comunicación social, conductas restringidas y repetitivas, irritabilidad, hiperactividad, depresión, y deficiencias. A pesar de los datos prometedores, por el momento no tienen una aplicación en la práctica clínica.

Intervenciones en el entorno familiar y escolar

Los autores del informe consideran que la actividad física es clave para reordenar las redes cerebrales, mejorar la neuroplasticidad, mejorar la memoria y el autocontrol. Por eso, proponen introducir en las escuelas una sesión diaria de ejercicio físico de al menos treinta minutos. También resaltan la importancia de instruir a los niños en prácticas de respi-

ración profunda y el mindfulness, porque activan zonas del cerebro claves para la cognición, la memoria y el procesamiento de las emociones.

El sueño favorece también la neurogénesis. Por eso, es recomendable que los niños de entre 8 y 11 años duerman alrededor de 11 horas y los adolescentes, 9.

La microbiota intestinal también incide en el desarrollo del cerebro y algunas bacterias que pueden estar presentes afectan e inciden en el comportamiento y rendimiento cognitivo. Por eso, es importante alimentar a los niños de una manera saludable para proteger su neurodesarrollo.

Sant Joan de Déu crea una plataforma para la producción y desarrollo de terapias avanzadas

Las terapias avanzadas constituyen una nueva estrategia terapéutica que ofrece esperanza y nuevas oportunidades a niños y niñas con enfermedades minoritarias que por ahora no disponen de tratamientos eficaces. El Hospital Sant Joan de Déu Barcelona (HSJD) ha creado recientemente una plataforma para desarrollar y fabricar nuevas terapias enfocadas a la población pediátrica, conjuntamente con el Hospital Clínic Barcelona.

Algunas de estas terapias ya existen, como es el caso de CAR-T -indicado para la leucemia linfoblástica aguda refractaria-. Otros que quieren desarrollarse incluyen otras estrategias terapéuticas en el ámbito de la oncología pediátrica, como es el caso de una terapia CART combinada con células dendríticas para el tratamiento del glioma difuso del tronco cerebral, un tumor con muy mal pronóstico. En el ámbito de las enfermedades monogénicas, una nueva terapia génica para una inmunodeficiencia primaria muy rara y grave, el síndrome de déficit de MHC clase II.

En los últimos años, el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha visto aumentar el porcentaje de pacientes con enfermedades raras complejas que atiende y ha impulsado diferentes iniciativas para avanzar en el conocimiento y desarrollar nuevos tratamientos. En este sentido, fue uno de los primeros centros de España que administró la terapia CAR-T a un niño con leucemia. También, junto con el Hospital Clínic Barcelona, desarrolló el CAR-T ARI-0001 para leucemia linfoblástica aguda pediátrica refractaria a otros tratamientos. Ahora, ha decidido dar un paso más y producir estas terapias en sus instalaciones. Por eso ha creado una nueva

plataforma para la producción, desarrollo e investigación de terapias avanzadas.

Las terapias avanzadas son medicamentos que se obtienen al manipular genes, células o tejidos para tratar una enfermedad de forma eficaz y personalizada. Por ejemplo, en el caso de la terapia con células CAR-T se trata de células inmunitarias, los llamados linfocitos T, que se han extraído del paciente y se han modificado para expresar moléculas llamadas receptores de antígenos quiméricos frente a antígenos (en inglés Chimeric Antigen Receptor, CAR) en sus superficies. Estos linfocitos T genéticamente modificados se readministran al paciente, donde sus nuevos receptores les permiten reconocer y destruir las células cancerosas.

Las terapias avanzadas son un nuevo género de medicamentos y, por eso, deben fabricarse en unos espacios con unas características muy definidas y siguiendo una serie de normas muy específicas y estrictas, las Normas de Correcta Fabricación (NCF, en inglés Good Manufacturing Practice, GMP) para garantizar el máximo nivel de seguridad del producto terminado para el paciente. Recientemente, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) ha inspeccionado las instalaciones de la

nueva Plataforma de Terapias Avanzadas y las ha certificado. "El resultado positivo de esta inspección valida no sólo la calidad y la seguridad de nuestros procesos, sino que también fortalece nuestra misión de ofrecer tratamientos innovadores y eficaces contra el cáncer", explica el Dr. Julio Castaño, director técnico del área de producción de la plataforma.

Pocos centros disponen de estas instalaciones, llamadas salas blancas, porque requieren una inversión económica muy importante, infraestructuras y equipamientos específicos y profesionales expertos. "En nuestro caso -explica la Dra Alessandra Magnani, directora de la Plataforma de Terapias Avanzadas de Sant Joan de Déu- era el paso necesario y lógico, después de la apertura del SJD Pediatric Cancer Center Barcelona, donde atendemos a pacientes de todo el mundo con cánceres extremadamente complejos, y en línea con el impulso del proyecto Únicas para la medicina personalizada en el tratamiento de las enfermedades minoritarias. En el Hospital Sant Joan de Déu tenemos expertos clínicos en enfermedades extremadamente complejas, investigadores que las estudian, y los pacientes que las padecen y necesitan un tratamiento. Ahora, con las salas blancas también tenemos las infraestructuras para producir y desarrollar las terapias. Era un aspecto clave que nos faltaba."

La nueva Plataforma de Terapias Avanzadas del Hospital Sant Joan de Déu forma parte de la plataforma conjunta con el Hospital Clínic coordinada por el Dr. Manel Juan, y está incluida en la red catalana de terapias avanzadas impulsada por Biocat,



en los consorcios españoles CERTERA y TERA-V impulsados por el ISCIII y en un consorcio europeo de producción de CAR-T cells en oncohematología pediátrica.

A diferencia de otras plataformas, presenta la singularidad de reunir en un mismo espacio la producción y desarrollo de terapias avanzadas enfocadas a la población pediátrica. “Concentrar en un mismo lugar la investigación, el desarrollo y la producción de terapias avanzadas es fundamental para tener una visión transversal que nos permita no sólo llevar a la clínica el resultado de las investigaciones, sino también para realizar un seguimiento después, cuando se administra la terapia a los pacientes para poder seguir avanzando en la mejora de los tratamientos. Si conocemos todo el proceso de elaboración de una terapia -en lugar de llegar ya fabricada por un laboratorio- podremos optimizar todas las condiciones de producción, intentar descubrir por qué puede tener resultados diferentes en los pacientes y al final ofrecerles los tratamientos más personalizados y eficaces”, explica Magnani.

La nueva Plataforma de Terapias Avanzadas HSJD ocupa una superficie de 1.280 metros cuadrados y dispone de un área de producción de terapias avanzadas con cuatro salas blancas especialmente concebidas para fabricar distintas terapias avanzadas (terapia celular, ingeniería de tejidos y terapia génica). En esta nueva infraestructura trabajarán conjuntamente equipos de diferentes áreas como la oncología, oncohematología, enfermedades neuromusculares, inmunodefici-

ciencias primarias y otras enfermedades hematológicas.

En el ámbito de la producción, los profesionales de las salas blancas ya han empezado a producir el CAR-T ARI-0001, con el Hospital Clínic I en el ámbito de la investigación, han empezado a trabajar en el desarrollo de una nueva terapia génica para tratar una inmunodeficiencia primaria muy rara y grave, el síndrome de déficit de MHC clase II. Los niños afectados están desprotegidos ante patógenos comunes que son normalmente inofensivos, lo que hace que enfermen desde muy temprana edad. Si no se trata, esa inmunodeficiencia puede ser letal durante la primera o segunda década de la vida.

“Lo que sabemos es que esta inmunodeficiencia se debe a defectos genéticos que alteran la expresión de la molécula MHC y, al hacerlo, dificultan la maduración de los linfocitos y limitan la respuesta del sistema inmune ante las infecciones. En nuestro hospital tenemos pacientes con esta enfermedad, seguidos por la Dra. Laia Alsina, jefa del servicio de Inmunología del HSJD. Hasta ahora, el único tratamiento para los pacientes afectados es trasplante alogénico de

médula ósea. Pero no es el tratamiento óptimo, especialmente si el paciente carece de un donante HLA compatible. basada en la corrección genética de las células madre hematopoyéticas del paciente”, explica Magnani.

“Estamos trabajando, en colaboración con el Hospital Clínic y el CIEMAT en Madrid, con diversas técnicas de corrección genética, incluidas las más innovadoras, para identificar el método más adecuado para corregir esta enfermedad. Creemos que encontrar una terapia y un enfoque terapéutico para esta enfermedad puede abrir el camino al tratamiento de otras patologías que compartan procesos reguladores similares”, concluye.

Los nuevos espacios se pondrán, además, a disposición de otros centros y equipos interesados en desarrollar terapias avanzadas porque, según explica Magnani, “nuestras instalaciones tienen un potencial de producción muy elevado y que supera las necesidades que tenemos actualmente”.

La Plataforma de Terapias Avanzadas del Hospital Sant Joan de Déu es una realidad gracias a una donación de Rosalía Gispert y de la Fundación Amancio Ortega.

“La creación de la plataforma de terapias avanzadas era el paso lógico. En nuestro centro tenemos expertos clínicos en enfermedades extremadamente complejas, investigadores que las estudian y los pacientes que las padecen y necesitan un tratamiento. Ahora, con las salas blancas, tenemos también las infraestructuras para desarrollar y fabricar estas terapias y ofrecer nuevas esperanzas terapéuticas a los pacientes.”

Alessandra Magnani

Primera terapia génica para un niño menor de 4 años con enfermedad neuromuscular de Duchenne

Investigadores de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona han aplicado una terapia génica para el tratamiento de la distrofia de Duchenne, por primera vez en un niño menor de 4 años, en el marco de un ensayo clínico internacional, activo y abierto para este tipo de pacientes, en los que están implicados 6 centros de diferentes países. El equipo liderado por Andrés Nascimento, ha sido el primero en incluir a un paciente menor de 4 años y realizar la infusión de este tratamiento de terapia génica. Actualmente, otro paciente de Sant Joan de Déu ha recibido la infusión. Además, hay otros 8 niños que lo están recibiendo en centros de otros países europeos.

La distrofia de Duchenne es una patología genética infrecuente, dentro del grupo de las conocidas como enfermedades minoritarias, que está ligada al cromosoma X y que produce debilidad progresiva. Los niños se diagnostican en los primeros años de vida y sus músculos se van deteriorando progresivamente. Alrededor de los 3 o 4 años es cuando se pone en evidencia esta debilidad, llegando a perder la capacidad de andar sobre los 12 y los 14 años. A día de hoy no existe ningún tratamiento que ofrezca una curación o una mejora de los síntomas de la enfermedad, por lo que es muy difícil combatirla. Las únicas terapias que exis-

ten intentan retrasar la progresión, pero todavía no son capaces de conseguir estabilizar el cuadro clínico.

La terapia génica y, además, aplicada lo antes posible, es la opción terapéutica más prometedora para frenar esta distrofia de origen genético. Hasta ahora sólo se habían tratado a pacientes mayores de 4 años, con resultados positivos que han permitido la aprobación por parte de la agencia americana de medicamentos y alimentos (FDA) de este tratamiento para los pacientes de 4 a 5 años. Cabe destacar que la enfermedad es de carácter progresivo, por lo que cuanto más tiempo pasa, se pierde más tejido muscular que es sustituido por grasa y fibrosis. Por eso es importante ofrecer el tratamiento antes de que el daño muscular sea irreversible.

“Nuestro equipo ya ha incluido a los primeros dos niños en este nuevo ensayo, denominado Envol. Los pacientes están tolerando bien el tratamiento, sin efectos adversos, lo que nos ha permitido abrir una nueva cohorte de 4 niños que tienen entre 2 y 3 años de edad”, explica Andrés Nascimento, jefe de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y miembro del grupo de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares del Instituto de Investigación Sant Joan de Déu, y añade: “el tratamiento se administró

hace unas semanas y el paciente se ha mantenido estable, sin efectos secundarios y en espera de poder confirmar los resultados positivos en su evolución. Tenemos buenas expectativas, ya que los cambios que puede generar esta terapia génica se producen sobre un tejido muscular más preservado”, sigue el experto.

La distrofia de Duchenne es una enfermedad genética y minoritaria que provoca una debilidad muscular progresiva desde edades muy tempranas y evoluciona hasta la pérdida de la capacidad de andar y afectación respiratoria y cardíaca.

Hasta ahora, sólo se habían tratado a pacientes mayores de 4 años.



Equipo del Dr. Andrés Nascimento (segundo de la izquierda, en la parte inferior de la imagen).

Primera terapia génica por Duchenne

La aparición de la terapia génica es un importante avance para los pacientes pediátricos de Duchenne. Uno de los retos de esta terapia era el tamaño del gen de la distrofina, que es muy grande y no se puede introducir a través de los vectores virales (adenovirus modificados) que se encargan de transportar el gen nuevo a las células incorpore en ellas.

Hace unos años, se observó a un colectivo de pacientes que habían llegado a edades adultas avanzadas con dolor muscular, aumento de enzimas musculares, ciertas dificultades de movilidad y alteraciones motoras, pero conservaban

la capacidad de caminar. Estos individuos tenían alteraciones en el gen de la distrofina que daban lugar a versiones más pequeñas pero funcionales de la proteína, conocidas como microdistrofinas. Esta observación sugirió que la presencia de microdistrofina, aunque en menor cantidad o tamaño, podría proporcionar cierta protección contra los síntomas graves de la distrofia muscular de Duchenne. Basándose en estos hallazgos, los científicos empezaron a explorar la posibilidad de utilizar la microdistrofina como opción terapéutica para los pacientes con distrofia muscular de Duchenne.

A partir de aquí, se pusieron en marcha todas las pruebas preclínicas y Sarepta, el laboratorio que ha diseñado esta terapia génica, promovió las fases 1 y 2, que mostraron datos de seguridad y eficacia, permitiendo el desarrollo y finalmente el ensayo de la fase 3 (Embark) para pacientes entre 4 y 8 años. En el ensayo clínico, esta microdistrofina se asocia a un adenovirus modificado (vector) con capacidad para incorporar este nuevo material genético en las células musculares. Los primeros niños tratados de esta franja toleraron bien el tratamiento y mejoraron su función motora de forma significativa.

Más eficacia por la aplicación precoz

En la fase 3 del estudio Embark participó este mismo grupo de especialistas, que consiguieron incluir a 12 pacientes entre 4 y 8 años. Estos datos serán evaluados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) en espera de su aprobación. Hace pocas semanas se ha iniciado el ensayo clínico Envol en menores de 4 años. El ensayo espera poder incluir en una primera etapa a diez pacientes entre 3 y 4 años, según los resultados de seguridad de este grupo. Posteriormente, se permitirá participar a pacientes de 3 a 2 años,

e incluso bebés de meses –que, de hecho, todavía no habrán nacido–, y busca determinar la seguridad y el impacto del tratamiento precoz.

En este ensayo internacional, participan seis centros, del Reino Unido, Italia, Países Bajos, Francia, Bélgica y España. El Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha incluido a dos niños, y por el volumen de pacientes y las familias que ya están a la espera, confía en poder incluir al menos a unos cuatro pacientes, siendo de nuevo, al igual que en el ensayo Embark, el

centro que aporta a más pacientes.

“Nuestra voluntad siempre es poder ofrecer todas las opciones de tratamiento a nuestros pacientes, pero no todos son candidatos. Hay unos criterios clínicos y genéticos muy específicos que deben reunirse. Uno de los mayores factores limitantes para poder recibir el tratamiento es que los pacientes no deben tener anticuerpos contra el vector (adenovirus modificado) que transporta el micrógeno de la distrofina”, apunta Andrés Nascimento.

Intervención pionera para reparar dos malformaciones que causaban una grave insuficiencia respiratoria a un bebé

Por primera vez en España, un equipo de profesionales del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona ha resuelto en una única intervención dos malformaciones que presentaba un bebé: una tetralogía de Fallot, una cardiopatía congénita que dificultaba la entrada de sangre en los pulmones, y un estrechamiento en la tráquea que le causaba insuficiencia respiratoria.

Los profesionales que atendían a la madre durante el embarazo detectaron la malformación cardíaca del bebé en los controles ecográficos prenatales. La estenosis traqueal fue diagnosticada pocos días después del nacimiento. El niño presentaba una tráquea muy estrecha en toda su longitud que le causaba una insuficiencia respiratoria y un estridor (sonido respiratorio anormal) continuo que con el tiempo iría empeorando.

Los especialistas del Área del Corazón y del Servicio de Otorrinolaringología del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona que atendían al bebé decidieron esperar a que ganara peso para operarlo, y plantearon a la familia reparar las dos malformaciones en una única operación para minimizar riesgos. “Sabíamos

que, si sólo lo operaban de una de las malformaciones, el niño no toleraría el post-operatorio”, explica Stefano Congiu, jefe de cirugía cardíaca del hospital.

Es la primera vez que en España se abordan las dos malformaciones en una única intervención. “Es un caso muy excepcional. En el mundo se dan muy pocos casos. No hemos encontrado descritos en la literatura científica. Normalmente, los niños afectados presentan una u otra malformación, pero es muy infrecuente que tengan las dos a la vez”, señala Congiu.

La operación se llevó a cabo el pasado 17 de julio, cuando el bebé tenía ocho meses de vida. Durante las primeras horas de la intervención, y utilizando circulación extracorpórea, los cirujanos cardíacos

repararon la malformación del corazón cerrando la comunicación anómala que existía entre los dos ventrículos con un parche de pericardio. A continuación, procedieron a ampliar la salida del ventrículo derecho hacia los pulmones para permitir una circulación y oxigenación normales de la sangre. Al finalizar, verificaron mediante una ecocardiografía la corrección completa de la Tetralogía de Fallot para continuar con la cirugía de la tráquea.

En ese momento, los otorrinolaringólogos, con el niño en circulación extracorpórea, le cortaron una sección de la tráquea en la zona media, desplazaron los extremos y sobrepusieron uno sobre el otro para ensanchar el conducto traqueal. “Gracias a esta intervención, se ha podido mejorar la respiración del paciente y ha dejado de producir estridor”, señala Oliver Haag, jefe del servicio de Otorrinolaringología de Sant Joan de Déu.

Tras la intervención, que duró cinco horas y contó con la participación de 20 profesionales, el bebé fue trasladado a la UCI. Un mes después, fue dado de alta.



Un innovador análisis genético de Sant Joan de Déu y CNAG diagnostica con éxito a 23 niños con enfermedades neuromusculares

Las enfermedades neuromusculares afectan a entre 8 y 16 millones de personas en todo el mundo, lo que corresponde al 0,1 y 0,2% de la población mundial. Este pequeño porcentaje, junto con los síntomas heterogéneos que presentan los pacientes, hace que sea muy complejo establecer un diagnóstico. De ahí la conocida odisea a la que se enfrentan muchas familias afectadas por una enfermedad rara que comienza en la infancia, y que acaba convirtiéndose en años de espera para obtener un diagnóstico. Dado que el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético, los científicos se centran en buscar las causas de estas patologías en los genes.

Así lo ha hecho un equipo de investigadores del Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD) y del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), que mediante un innovador análisis genético, han conseguido contribuir al diagnóstico de 23 niños con enfermedades neuromusculares, poniendo fin a una espera que, en algunos casos, superaba los 8 años.

Los resultados, publicados en la revista científica *European Journal of Human Genetics*, forman parte de un estudio

en el que han participado un total de 58 pacientes pediátricos del Hospital Sant Joan de Déu. Todos están afectados por algún tipo de enfermedad neuromuscular, presentando debilidad muscular y/o pérdida de masa muscular, y ninguno había sido diagnosticado genéticamente a pesar de haber sido estudiados mediante la secuenciación del exoma, una técnica genómica que estudia la parte del ADN que codifica proteínas, donde suelen encontrarse mutaciones asociadas a estas enfermedades. El reanálisis de datos de pacientes no diagnosticados, una práctica en auge en el campo de las enfermedades raras, es crucial debido al avance constante del conocimiento científico y al descubrimiento de nuevos genes asociados a patologías infrecuentes. Esta práctica suele ayudar a encontrar un diagnóstico molecular en aproximadamente el 15% de los casos, mientras que el nuevo análisis genético ha logrado aumentar esta tasa de éxito hasta el 40%.

De acuerdo con la Dra. Leslie Matalonga,

autora del estudio y Responsable de Genómica Clínica en CNAG: "La metodología que hemos aplicado en este estudio (secuenciación del genoma completo e integración de otras técnicas ómicas) es clave para encontrar el diagnóstico de pacientes que no lo tienen, pero hoy en día

La secuenciación del genoma completo y la integración de otras técnicas ómicas han sido claves para encontrar los diagnósticos.

su implementación es costosa para los sistemas de salud y en la mayoría de los casos se realiza en el contexto de proyectos de investigación. En

CNAG también estamos trabajando en el desarrollo de herramientas y metodologías para automatizar al máximo estos procesos y facilitar su futura integración en la rutina hospitalaria, reduciendo así los tiempos de diagnóstico".

Para las familias afectadas, disponer de un diagnóstico confirmado es un paso esencial para tener la opción de recibir un tratamiento que les ayude a mejorar su calidad de vida y, en algunos casos, hasta frenar la progresión de la enfermedad. Además, proporciona información sobre la evolución de la patología y la posible transmisión a generaciones futuras.



Daniel Natera y Berta Estévez del Sant Joan de Déu, con uno de los pacientes diagnosticados y su madre.

Nuevo enfoque de análisis genético

En los últimos 14 años, el número de genes asociados al desarrollo de enfermedades neuromusculares se ha duplicado. Gracias a la secuenciación de nueva generación, en los últimos tiempos se ha logrado identificar cerca de 700 genes. Aunque es un gran avance, más de la mitad de las familias afectadas por una enfermedad neuromuscular siguen sin conocer el origen de su condición. El innovador enfoque desarrollado por los equipos de investigación del IRSJD y CNAG está diseñado específicamente para ayudar a estas familias. El nuevo análisis genético integra los beneficios de diferentes técnicas ómicas, permitiendo la combinación de una mayor cantidad de datos clínicos y genéticos, aumentando así las posibilidades de identificar nuevos diagnósticos en pacientes pediátricos.

El análisis comienza con un fenotipado exhaustivo del paciente, realizado por el

equipo médico del Hospital Sant Joan de Déu. "Este trabajo incluye la recopilación estandarizada de síntomas y resultados de una amplia gama de pruebas, tales como resonancias magnéticas, datos neurofisiológicos o de laboratorio, según indica el Dr. Daniel Natera, neurólogo infantil de la Unidad de Neuromuscular del Hospital Sant Joan de Déu.

Tras esta evaluación detallada de los síntomas de los pacientes, se aplican dos técnicas ómicas complementarias para el análisis genético. Primero, la secuenciación del genoma en trío, que implica obtener la secuencia completa de ADN (todos los genes) del paciente y sus padres biológicos utilizando Secuenciación de Nueva Generación (NGS), permitiendo la identificación de variantes genéticas y mutaciones. En segundo lugar, para casos específicos, se incorpora la secuenciación del transcriptoma (ARN; la expresión de los genes) a partir de

una biopsia muscular del paciente, para identificar desviaciones a la composición de las moléculas de ARN (transcritos) o su expresión.

En palabras de la Dra. Anna Esteve, responsable del Equipo de Genómica Funcional en CNAG y autora del estudio: "En CNAG hemos secuenciado las muestras del ARN de los pacientes con tecnologías genómicas de última generación. A continuación, hemos realizado el procesamiento y el análisis de datos, que nos ha ayudado a examinar los genes activos en los músculos. Esta técnica complementaria permite detectar patrones anómalos o erróneos en las expresiones de los genes y en su estructura, pistas cruciales que nos han ayudado a encontrar mutaciones genéticas responsables del desarrollo de estas enfermedades neuromusculares."

Una plataforma clave para la interpretación de resultados

Todos los resultados obtenidos se procesan utilizando la plataforma RD-Connect GPAP (Genome-Phenome Analysis Platform), una plataforma colaborativa de análisis genético desarrollado y alojada en CNAG en el marco de diferentes proyectos europeos (RD-Connect, EJPRD y ELIXIR) para el diagnóstico de enfermedades raras. Esta herramienta no sólo compara la información obtenida de los pacientes, sino que también incluye datos de más de 30.000 individuos con enfermedades raras (pacientes y familiares).

En este punto, los investigadores de IRSJD y CNAG integran toda la información disponible para poder interpretarla, un proceso en el que la combinación de los datos fenotípicos, genómicos y transcriptómicos juegan un papel clave para encontrar una causa molecular. Por

ejemplo, las desviaciones en el ARN pueden apuntar a una vía o gen específico o, alternativamente, los datos transcriptómicos pueden apoyar el efecto previsto de cierta variante genética identificada en el genoma. En el caso del hallazgo de variantes de significado incierto en genes candidatos, el Programa de Diagnóstico y Terapia Traslacional de Sant Joan de Déu permite incrementar la tasa de diagnóstico mediante los estudios de biología funcional, celular y molecular.

Según la investigadora del IRSJD Berta Estévez, "disponer de un equipo multidisciplinar fue clave para alcanzar una proporción de diagnóstico tan elevada, ya que pudimos conjugar el conocimiento de la clínica con el de la genética". En su opinión, "conocer la clínica es cómo conocer el nombre de la enfermedad, pero es valioso conocer la causa genéti-

ca, porque esto nos proporciona el apellido de la patología".

¡El momento "Eureka!" llegó en 23 ocasiones, una por cada vez que los investigadores encontraron la causa de la enfermedad de un niño, permitiendo al equipo médico del Hospital Sant Joan de Déu establecer un diagnóstico genético y evaluar tratamientos potenciales de forma personalizada.

Este nuevo enfoque analítico forma parte del proyecto Solve-RD, financiado por la Comisión Europea para impulsar la investigación sobre enfermedades raras. La RD-Connect GPAP ha tenido un papel clave en Solve-RD, ya que se ha utilizado para compilar y procesar todos los datos fenotípicos y genómicos del proyecto.

Referentes en enfermedades minoritarias

El Hospital Sant Joan de Déu es referente nacional en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades minoritarias que, en el 80% de los casos, se diagnostican en la edad pediátrica. Actual-

mente, promueve la red Únicas, formada por 30 hospitales españoles, cuyo objetivo es mejorar la atención de estos pacientes. El apoyo de la filantropía ha sido clave para que Sant Joan de Déu haya

podido avanzar en el estudio, diagnóstico y tratamiento de las patologías infrecuentes. En este sentido, cabe destacar el apoyo de la Fundación "la Caixa" y la Fundación Privada Daniel Bravo Andreu.

El nuevo rol de la enfermería pediátrica en el Sistema de Emergencias Médicas

El rol de la enfermería en el Sistema de Emergencias Médicas Pediátricas (SEMP) ha evolucionado significativamente en las últimas tres décadas, mejorando la calidad de la atención a la población infantojuvenil. Además, ha coincidido con la incorporación de avances tecnológicos, tanto en la formación de los profesionales -Programa de Simulación Avanzada- como en la atención sanitaria -Oxigenación por Membrana Extracorpórea (ECMO)- que han transformado el manejo de las emergencias pediátricas.

Cuando el SEMP se estableció en Catalu-

ña, la función de la enfermería era menos compleja y el número de traslados era menor. Con el tiempo, se identificó la necesidad de contar con enfermeras especializadas en pediatría para proporcionar apoyo a todo el territorio catalán.

En 2007, se establecieron en Cataluña bases fijas con personal especializado en pediatría, incluyendo médicos, enfermeras y técnicos con conocimientos

específicos sobre pacientes pediátricos.

“Esto marcó un hito en la evolución del SEMP, ya que permitió que enfermeras

con experiencia en cuidados intensivos pediátricos y neonatales formaran parte integral del equipo de transporte, mejorando significativamente la calidad de la atención y la capaci-

dad de respuesta en situaciones críticas”, explica María José Tovar, enfermera del SEMP del Hospital Sant Joan de Déu.

La enfermería en el SEMP ha evolucionado para incluir una formación y experiencia altamente especializadas.

Formación y Experiencia Especializada

La enfermería en el SEMP ha evolucionado para incluir una formación y experiencia altamente especializadas. “Las enfermeras que forman parte de este sistema tienen experiencia y conocimiento en el tratamiento y cuidados del paciente en estado crítico, ya que provienen de la UCI pediátrica o neonatal. Esta experiencia en el manejo de los pacientes críticos es fundamental para el éxito de las operaciones del equipo de traslado”, comenta Omar Rodríguez, responsable del equipo de Enfermería de la UCIP y del SEMP de Hospital Sant Joan de Déu. La formación continua y la preparación para emergencias específicas han sido clave para que las enfermeras puedan adaptarse a las exigencias cambiantes del entorno médico de urgencia.

El entrenamiento especializado incluye conocimientos avanzados en reanima-

ción cardiopulmonar, manejo de equipos de soporte vital y técnicas específicas para el cuidado de pacientes pediátricos y neonatales. Las enfermeras del SEMP deben estar preparadas para enfrentarse a una amplia variedad de situaciones críticas, desde traumatismos graves hasta enfermedades agudas complejas. Además, deben estar capacitadas para trabajar en entornos de alta presión, donde las decisiones rápidas y precisas son esenciales.

En este ámbito juega un papel fundamental el Programa de Simulación Avanzada. Las enfermeras M^o Paz Larrosa y Mónica Escala forman parte del equipo docente del SEMP del Hospital Sant Joan de Déu, junto con médicos y técnicos. Cada año llevan a cabo 6 cursos de simulación para un total de 50 profesionales que pueden estar implicados en la

atención sanitaria durante los traslados. Los participantes son básicamente profesionales del SEM de adultos, Atención Primaria y hospitales comarcales. Los cursos se llevan a cabo simulando diferentes escenarios: en el domicilio del paciente, en la ambulancia, en la calle, en el CAP o en un hospital.

El equipo docente del SEMP Sant Joan de Déu ha impartido cursos de simulación también fuera de Cataluña, concretamente en Costa Rica, Andorra y Pamplona.

Los cursos incluyen una parte de formación on line, talleres y simulación (donde pueden participar incluso actores profesionales), a partir de una metodología diseñada por la Harvard Medical School y desarrollada por el Boston Children's Hospital.



De izquierda a derecha: Carmen Domínguez, Omar Rodríguez, M^a José Tovar, Maria Mata, Almudena Delgado y Gemma Durban.

Desarrollo de Capacidades y Tecnologías

El desarrollo del SEMP también ha estado impulsado por la adopción de nuevas tecnologías y la mejora de las capacidades de respuesta. Las unidades móviles de cuidados intensivos, equipadas con tecnología avanzada y personal especializado, han permitido llevar a cabo traslados de pacientes críticos con mayor

seguridad y eficiencia. La integración de sistemas de comunicación avanzados ha mejorado la coordinación entre los equipos de emergencia y los hospitales receptores, facilitando la transferencia de información crítica y la preparación para la llegada del paciente.

Las enfermeras del SEMP también han

jugado un papel crucial en la implementación de protocolos estandarizados y prácticas basadas en la evidencia. Estos protocolos garantizan que se sigan las mejores prácticas durante los traslados y que los pacientes reciban una atención consistente y de alta calidad”, señaló María José Tovar.

Traslados en ECMO Infantil

La incorporación de la ECMO en el SEMP ha sido un paso significativo que ha requerido una formación y preparación adicionales para las enfermeras. Esta técnica, utilizada para proporcionar so-

porte vital a pacientes con insuficiencia cardíaca o respiratoria severa, es compleja y requiere habilidades especializadas. La experiencia en unidades de cuidados con programa de ECMO ha sido

esencial para que las enfermeras puedan utilizar esta tecnología en situaciones de emergencia.

Khadija y Cherive, las siamesas sometidas hace un año a una cirugía para separarlas, hacen una vida normal en su país

Las gemelas Khadija y Cherive nacieron el 8 de octubre del 2023 en Mauritania unidas por la parte superior del abdomen y con un único cordón umbilical. Ante la imposibilidad de separarlas en su país de origen, las autoridades sanitarias mauritanas se dirigieron al Hospital Sant Joan de Déu para pedir asesoramiento a partir del acuerdo de cooperación internacional que existe entre el Ministerio de Sanidad de ese país africano y el hospital catalán.

Una semana después del nacimiento de las niñas siamesas, el equipo médico de Sant Joan de Déu recibía unas imágenes enviadas desde Mauritania y valoraba que la separación era factible y podía llevarse a cabo en el centro barcelonés. Khadija y Cherive viajarían, pues, al Hospital Sant Joan de Déu y podrían ser tratadas gracias al programa solidario del Hospital, llamado Cuidam, que financia con donaciones privadas el tratamiento de niños provenientes de países de baja renta que presentan enfermedades graves, pero curables y no pueden ser curados en su país de origen.

El dispositivo para el desplazamiento de las gemelas se puso en marcha de inmediato. El 25 de octubre, las niñas eran trasladadas a Barcelona en un avión del Ejército del Aire español y asistidas en todo momento por un equipo de neonatología del Hospital Sant Joan de Déu. “Íbamos preparadas para darles todo el apoyo necesario a las niñas, pero no fue necesario. Estaban perfectamente. Los equipos médicos de Mauritania las habían asistido muy bien”, recuerda Ana Alarcón, una de las pediatras neonatólogas que acompañó a las hermanas siamesas durante el viaje.

Las gemelas llegaron al aeropuerto de Barcelona la madrugada del 26 de octubre y fueron trasladadas en una ambulancia del SEM pediátrico al Hospital Sant Joan de Déu. Enseguida, los profesionales les realizaron diferentes pruebas de radiodiagnóstico para ver el alcance de la conexión: qué órganos compartían, y si había conexiones óseas y/o vasculares entre ambos cuerpos. Los exámenes confirmaron que se trataba de un caso de siameses onfalópagos, es decir, que

estaban unidas por la parte inferior del esternón y tenían dos hígados diferenciados pero conectados por una zona común de unos 6 centímetros.

Se estima que en el mundo se produce un nacimiento de siameses por cada 250.000 partos de gemelos. Muchos no llegan a nacer o no sobreviven en los primeros meses de vida debido a la gravedad de la conexión que presentan (los órganos que comparten). El porcentaje de siameses onfalópagos -que están unidos por el ombligo, y que pueden compartir hígado y/o alguna parte de los intestinos- representa un 20% sobre el total de siameses.

Khadija y Cherive se encuentran en buen estado de salud, están creciendo y desarrollándose como niñas sanas



Khadija y Cherive, unos meses después de la operación

Simulación de la intervención

En los procedimientos quirúrgicos muy complejos que se llevan a cabo en el Hospital Sant Joan de Déu o que requieren una gran coordinación para que participen un gran número de profesionales, como es el caso de la separación de gemelos siameses, el Hospital tiene como a práctica habitual simular la intervención para que el equipo quirúrgico pueda planificarla detalladamente y practicarla antes de entrar en quirófano. Con este objetivo, los profesionales del programa de simulación y de la unidad de 3D del Hospital crearon una reproducción física a tamaño real, en 3D, y virtual de los cuerpos de las gemelas que permitían al equipo quirúrgico analizar cuál era la forma más óptima de abordar la cirugía y ensayarla.

Una semana antes de operarlas, se simuló la intervención. El objetivo era reproducir, por un lado, el procedimiento quirúrgico que se haría, pero también, el espacio en el que se llevaría a cabo. “Esta intervención tenía una complejidad añadida. Se iniciaba con una operación y una paciente, con las niñas conectadas que debíamos separar, pero en un momento determinado, cuando ya las habíamos separado, continuaba con dos pacientes y dos intervenciones. Te-

níamos que disponer de dos mesas de operación en el mismo quirófano para poder acabar de intervenir las niñas por separado, para poder reconstruir la pared abdominal y cerrar la herida”, explica Xavier Tarrado, jefe de Cirugía Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu.

José Quintillá, responsable del programa de simulación del Hospital, explica que el ensayo permitió al equipo que realizó la intervención determinar, entre otros aspectos clínicos, cuál era la forma óptima de colocar las siamesas en la mesa de quirófano, de intubarlas y de abordar la cirugía, pero también sirvió para determinar cómo debían distribuirse los aparatajes de quirófano o cómo debían moverse los diferentes equipos para no interferir en la tarea de los demás.

“Fue de mucha utilidad. Gracias a la simulación, los profesionales que participamos en la cirugía tuvimos la sensación de que ya habíamos realizado esta intervención antes. Sabíamos muy bien cómo debíamos abordar la cirugía y eso permitió llevarla a cabo en menos tiempo, y con mayor seguridad”, manifiesta Tarrado.

Las pacientes fueron intervenidas, por último, la mañana del 8 de noviembre.

La operación duró cinco horas y participaron una veintena de profesionales: anestesiólogos, cirujanos, neonatólogos, enfermeros, auxiliares, ingenieros, bioingenieros y técnicos de imagen, entre otros.

Tras la operación, Khadija y Cherive fueron trasladadas a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y se recuperaron rápidamente. Cinco días después eran trasladadas a planta y poco después, dadas de alta. Un cirujano de Mauritania, que se desplazó a Barcelona para estar presente en la cirugía, es el especialista que está realizando el seguimiento en su país.

“Desde el regreso de las niñas a Mauritania, hemos ido haciendo seguimiento a través del equipo del hospital de Nouakchott. Khadija y Cherive se encuentran en buen estado de salud, están creciendo y desarrollándose como niñas sanas”, explica Ana Alarcón. Y añade que “se han convertido en todo un símbolo de esperanza y mejora en su país hasta el punto de que el pasado mes de abril participaron en el día del lanzamiento de la campaña de la vacuna contra la poliomielitis en presencia de la Ministra de Sanidad de Mauritania”.

Colaboración Sant Joan de Déu y Mauritania

La atención de Khadija y Cherive fue posible gracias al programa solidario Cuidam del Hospital Sant Joan de Déu. Este programa, financiado con donaciones, ofrece a niños de países de baja renta afectados de una enfermedad grave, pero curable, la posibilidad de ser tratados

en el Hospital y recibir el tratamiento que necesitan, pero al que no tienen acceso al su país. El objetivo es que puedan volver a su país de origen sanos o con mejor calidad de vida.

Cuidam forma parte del programa de

cooperación internacional del Hospital Sant Joan de Déu que incluye también el asesoramiento y la capacitación local para contribuir a mejorar la atención primaria pediátrica en países como Mauritania a través de herramientas digitales.

Referentes en criopreservación de tejido ovárico para proteger la fertilidad futura de las niñas tratadas de un cáncer

El Hospital Sant Joan de Déu Barcelona es el centro que más casos de cáncer infantil atiende de toda España, con 400 nuevos pacientes al año. Desde el año 2000, dispone de un programa referente en España en criopreservación de tejido ovárico de aquellas niñas, jóvenes y mujeres adultas que, a causa de una enfermedad o del tratamiento que deben recibir (en muchos casos un cáncer aunque pueden ser otras patologías), pueden verse comprometida su fertilidad futura.

En las últimas décadas, Sant Joan de Déu se ha convertido en uno de los centros de España que más muestras de tejido ovárico ha congelado. Entre los años 2000 y 2024, ha extraído y criopreservado, en colaboración con el Banc de Sang i Teixits de Catalunya (BST), un total de 313 muestras de tejido ovárico. Un 46% de estos tejidos, 143, pertenecen a pacientes diagnosticadas de un tumor del desarrollo o cáncer durante la infancia o adolescencia.

Hasta ahora, los profesionales del programa de preservación de la fertilidad del Hospital Sant Joan de Déu han vuelto a reimplantar su tejido en 22 mujeres

que han manifestado su deseo de tener un hijo. Ocho de ellas ya lo han conseguido: tres de forma espontánea y otras cuatro mediante una técnica de fecundación in vitro. Una de estas mujeres se acogió al programa de preservación de la fertilidad después de diagnosticarle un cáncer infantil o tumor del desarrollo, un osteosarcoma, durante la adolescencia.

Criopreservación de tejido ovárico en casos de cáncer infantil

“Cuando a una mujer se le diagnostica un tumor que puede comprometer su fertilidad, la primera opción es extraerle óvulos y congelarlos. Sin embargo, en las niñas, la vitrificación de ovocitos no es posible porque todavía no han llegado a la pubertad. En estos casos, la única opción posible es extraer y preservar tejido ovárico, y esto es lo que hacemos. La paciente más pequeña tenía 22 meses cuando lo hicimos”, explica Dra. Cristina Salvador, que, junto con el Dr. Santiago González, coordinan el programa de preservación de la fertilidad del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Cuando la paciente es adolescente y ya tiene la menstruación, los profesionales pueden optar por la vitrificación de ovocitos siempre que sea posible. “El tiempo del que disponemos, sin embargo,

es clave. Para poder extraer los óvulos, debe realizarse a la paciente una estimulación ovárica y esto requiere un margen de tiempo de dos semanas que, en ocasiones, no tenemos porque los oncólogos deben iniciar el tratamiento de forma inmediata. Por eso, a veces, en estos casos también debemos seguir optando por la preservación del tejido ovárico y descartar la congelación de óvulos”, añade Salvador.

La extracción del tejido ovárico se realiza en quirófano, mediante laparoscopia, en el mismo acto quirúrgico en el que se realizan otros procedimientos necesarios para el tratamiento de la niña. Una vez extraído, las muestras son enviadas al BST, donde permanecen guardadas hasta que la niña o adolescente llega a la edad adulta, quiere ser madre y no lo consigue. Entonces llega el momento del trasplante, que se realiza también mediante una cirugía con laparoscopia.

El proceso de extracción del tejido ovárico se realiza de forma coordinada con el BST en el menor tiempo posible. Al llegar al banco, el tejido está sometido a una congelación controlada especial con el objetivo de preservar al máximo sus células hasta llegar a una temperatura de -196°C . El tejido criopreservado se guarda en tanques de nitrógeno líquido hasta que llegue el momento del reimplante. Entonces se descongela de forma controlada para llevarle, en las mejores condiciones, a la cirugía.

**Desde el año 2000,
143 niñas y adolescentes han
sido diagnosticadas en el
Hospital Sant Joan de Déu
de un tumor que requiere
un tratamiento que
puede afectar a
su capacidad
reproductiva**



Cristina Salvador y Santiago Gonzalez.

Tasa de embarazo del 34%

“La criopreservación de tejido ovárico y su posterior trasplante es una técnica que está dando muy buenos resultados. Tiene una tasa de embarazo del 33%. En la actualidad no sabemos a ciencia cierta qué vida puede tener el tejido reimplantado y, por eso, solemos hacer una fecundación in vitro cuando han pasado cuatro meses del trasplante y ya observamos señales de actividad del tejido.

También hemos tenido casos en los que la mujer ha quedado embarazada de forma espontánea”, señala Salvador.

El Hospital Sant Joan de Déu ha sido pionero en la puesta en marcha del programa de trasplante de tejido ovárico para la preservación de la fertilidad. Criopreserva tejido ovárico desde el año 2000. En 2012, por primera vez en España, hizo posible que una mujer sin ovarios

podiera ser madre. A esta paciente se le extirparon los ovarios afectados por tumores benignos. Los profesionales del programa de preservación de la fertilidad le extrajeron y conservaron una pequeña muestra del tejido ovárico sano en 2003, reimplantándolo en 2011. Después de un ciclo de fecundación in vitro, quedó embarazada y dio a luz al cabo de unos meses.

“Gracias al programa de preservación de la fertilidad he podido ser madre”

Anna tenía 18 años cuando le diagnosticaron un tumor del desarrollo o cáncer infantil, un osteosarcoma, y los profesionales que la trataban le propusieron extraerle tejido ovárico para reimplantarle en caso de que quisiera tener descendencia y no pudiera. “Les dije que sí, que por si acaso, porque en ese momento no sabía si quería tener hijos o no. Ni me lo había planteado, la verdad”, recuerda ahora con Biel en brazos.

Anna superó el cáncer y, una década después, se casó. “Y entonces sí tuve claro que quería ser madre. Mi marido y yo empezamos a buscar a la criatura, pero no había manera. Hacía dos años que lo intentábamos, sin éxito, cuando me decidí a ponerme en contacto con el Hospital Sant Joan de Déu para ver lo que podíamos hacer”, relata.

Tras diferentes intentos de inseminación artificial y una fecundación in vitro, los profes-

sionales que atendían a Anna le propusieron reimplantar el tejido ovárico que le habían extraído 14 años atrás. El trasplante tuvo lugar el 23 de marzo de 2022 y, sólo tres meses después, el 20 de junio de 2022, Anna se hacía la prueba del embarazo y confirmaba que estaba de tres semanas. Biel llegó al mundo el 26 de febrero de 2023.

“Gracias al programa de preservación de la fertilidad del Hospital Sant Joan de Déu he podido ser madre y agradezco mucho a los profesionales que decidieron estudiar si la criopreservación del tejido ovárico podía ayudar a niñas y mujeres que pasan por la misma situación en la que me encontré yo. Entonces no era consciente de la importancia y trascendencia de lo que me estaban proponiendo, pero después, con la edad me he dado cuenta de que deseaba mucho ser madre y habría sido muy difícil cumplir mi sueño de otra forma”, explica.



Entrevista

“El objetivo es que toda la investigación que hace nuestro grupo se traduzca en un ensayo clínico en fase 1.”

Ángel Montero Carcaboso

Líder del Grupo
Tratamiento del
Cáncer Pediátrico en el
SJD Pediatric Cancer
Center Barcelona



Ángel Montero Carcaboso llegó al Hospital Sant Joan de Déu (HSJD) en el año 2010, procedente del Saint Jude Children’s Research Hospital, un centro oncológico infantil de Estados Unidos, ya con la visión de consolidar una línea de investigación pionera en el tratamiento del cáncer pediátrico. Montero se unió a un grupo de diez personas fundado por Jaume Mora y Carmen de Torres. Aquel año el grupo recaudó alrededor de 200.000 euros en donaciones para investigar. Actualmente es un equipo de 50 profesionales que moviliza más de 2 millones de euros en donaciones para desarrollar cinco grandes líneas de investigación.

Ángel Montero: Llegué en el momento justo al lugar adecuado. Mi objetivo es mejorar tecnológicamente la distribución de fármacos en los tumores y así crear tratamientos más eficaces y seguros.

Laboratorio de Tratamiento del Cáncer Pediátrico suena muy amplio. ¿Cuáles son sus proyectos de investigación actualmente?

Tenemos varios proyectos en curso. Hemos contribuido a desarrollar terapias avanzadas basadas en virus oncolíticos,

colaborando con grandes científicos internacionales que lideran este campo. Estos virus prometen mucho como nuevos tratamientos del cáncer. Tenemos un proyecto que mejora la liberación de fármacos al cerebro, para que puedan ser más eficaces contra los tumores cerebrales. En líneas generales, todos mis

proyectos se basan en estudiar cómo los fármacos se distribuyen y cómo mejorarlos para que hagan diana sobre características específicas de cada tumor. Sería la manera de desarrollar terapias dirigidas cada vez más personalizadas. También priorizamos crear nuevos modelos de laboratorio que reproduzcan al máximo las enfermedades que queremos estudiar. Este campo de estudio estaba en un periodo muy inicial en Europa cuando llegué al HSJD, y hemos contribuido a establecer modelos en el glioma difuso de protuberancia, en los sarcomas pediátricos o en los neuroblastomas. Estos modelos que hemos aportado se usan ya de manera rutinaria en diversos centros internacionales.

Hace quince años, el cuello de botella para avanzar en la investigación del cáncer pediátrico era que no teníamos suficien-

tes muestras y modelos. Hoy esto está resuelto y cánceres pediátricos de los que no sabíamos casi nada son ahora hot topics en oncología.

¿Qué nos explican los modelos de enfermedad que no nos explican otras herramientas? ¿Por qué son tan importantes?

Los modelos de enfermedad establecidos desde biopsias nos permiten reproducir la heterogeneidad de los subgrupos de pacientes y tener una especie de avatar que replica fielmente cada patología. Lo más importante es que estos modelos individualizados nos permiten identificar biomarcadores que pueden predecir si un tratamiento es eficaz o no. Para poder llegar a conclusiones similares, solo en el ámbito clínico, haría falta un número de pacientes del que no siempre disponemos en pediatría.

¿Qué diferencias hay con los modelos de enfermedades de adultos?

Efectivamente, hay diferencias, de ahí el valor de disponer de estos modelos que reproducen los cánceres pediátricos. Los tumores de los adultos son muy diferentes de los tumores de los niños y jóvenes adultos, en cuanto a sus tipos, los tipos de células cancerosas, las mutaciones que contienen, los genes de fusión - que son muy habituales en el cáncer pediátrico-, la respuesta a los tratamientos... Ahí radica la importancia de disponer de estos modelos propios.

Una de sus primeras aplicaciones de estos modelos ha sido para evaluar el pronóstico de los sarcomas.

Efectivamente, hemos ido estableciendo modelos para diferentes cánceres. Cuando obtuvimos los primeros modelos para sarcomas y neuroblastomas, observamos que aquellos niños cuyo tumor había injertado bien en ratones solían recaer de su enfermedad, así que nos empezamos a preguntar si esto podría usarse como factor pronóstico. Tras diez años de estudio y un tamaño grande de muestras, pudimos concluir que, efectivamente, el injerto positivo es un factor de pronóstico

negativo. Aunque aquella observación parecía obvia, había que demostrarla científicamente, y la constancia nos permitió llegar a una conclusión sólida.

¿Cómo se espera que estos avances en la investigación del cáncer pediátrico se traduzcan en mejoras concretas en los tratamientos para los pacientes?

Esto es lo que nos motiva para venir cada día al laboratorio. Nuestro objetivo principal es que toda la investigación que hace nuestro grupo se traduzca en un ensayo clínico en fase I. En todos y cada uno de nuestros proyectos, de la enfermedad que sea, trabajamos para crear la suficiente evidencia para que se apruebe un ensayo fase I. Queremos que todo el conocimiento que generamos sea aplicado.

Su trabajo como investigador lo combina con su faceta de innovador. Recientemente se fundó la startup Gate2brain, una spin-off incubada conjuntamente en el Institut de Recerca Biomèdica (IRB) y en HSJD, que pretende desarrollar nuevos fármacos que atraviesen la barrera hematoencefálica y lleguen al cerebro. ¿En qué punto se encuentra ahora el desarrollo de esos productos?

Las start-ups son un vehículo esencial para llevar la nueva tecnología a los pacientes en forma de un ensayo en fase I. Proteger la propiedad intelectual de las instituciones es muy necesario, pero más importante aún es licenciarla a alguien que la explote. Dicha explotación de los resultados no es abarcable para las instituciones, pero sí para start-ups que cuentan con personal de dedicación plena, como Meritxell Teixidó en el caso de Gate2Brain. Es importante que las instituciones participen en las startups, a la vez que sepan darles suficiente autonomía para su correcto funcionamiento.

A las puertas de un ensayo en fase I, ¿qué falta para llegar a dar el salto a la clínica?

Faltan aproximadamente dos años. El proyecto cuenta con buenos datos previos y un buen equipo científico. Gate2Brain ha ganado fondos competitivos

muy importantes de la Comunidad Europea. Falta finalizar la fase preclínica y hacer varios estudios de toxicidad en laboratorios independientes. Otro factor necesario para llegar a la fase I será atraer inversores que ayuden a crear unas condiciones en las que el desarrollo pueda ser pleno.

El principal reto en Gate2Brain es usar péptidos a modo de vehículos que puedan ayudar a que los fármacos lleguen al cerebro para tratar el cáncer cerebral, sean fármacos desarrollados por su grupo o lo sean de otros promotores. ¿Cómo se espera que los péptidos puedan cambiar el tratamiento de los tumores cerebrales en la población infantil?

Tenemos un primer fármaco en investigación candidato para ser aplicado en el tratamiento de cáncer cerebral de tipo glioma. No obstante, la plataforma tecnológica de péptidos lanzadera licenciada a Gate2Brain es aplicable a otras moléculas activas, incluso si no son exclusivamente para tratamiento oncológico, sino para otras patologías cerebrales.

Por consiguiente, ¿este tipo de péptidos solo son para población infantil o podrían también utilizarse en adultos?

Es una tecnología que no va contra la debilidad del tumor propiamente, sino que hace llegar el fármaco adecuado a la debilidad, de manera que se puede aplicar a todo tipo de fármacos, y a todo tipo de pacientes, sin restricción de edad. Los resultados preclínicos en HSJD nos permitieron solicitar dos patentes que cubren el uso de la tecnología también en patologías propias de los pacientes adultos. Esto ayudará a que inversores importantes se interesen por el proyecto.

Recuperemos otra de las líneas de investigación de las que hablábamos, que tiene mucho peso en su laboratorio, concretamente de la investigación con virus oncolíticos.

En este campo trabajamos con Theriva, la compañía que creó el adenovirus oncolítico VCN-01 para tratar el cáncer de páncreas. El virus daña células cancerígenas siempre que estas tengan una alteración diana en un grupo de genes denominado "la vía del retinoblastoma". Se trata de una vía muy común en cáncer que tiene este nombre porque se descubrió en el retinoblastoma (el cáncer de la



retina de los niños), pero no es exclusiva de este cáncer. La mayoría de los tumores presentan una aberración en algún lugar de esta vía, de manera que el virus puede reconocer a estas células y replicarse en ellas. De hecho, solo se replica en células con esta vía aberrante, y no en células normales.

Esto nos llevó a evaluar el VCN-01 contra el retinoblastoma, ya que este tumor tiene mutada esta vía. Así empezamos a aplicar esta terapia, que, además, era ideal para una traslación clínica rápida, porque era producida en grado clínico y ya se encontraba en ensayos clínicos en adultos.

Con la investigación del retinoblastoma, en 2019, ganaron el Premio Vanguardia de la Ciencia. ¿Cómo ha seguido esta investigación cinco años más tarde?

Actualmente estamos analizando los datos del ensayo fase I de este estudio, que ha finalizado recientemente. A nivel preclínico, continuamos trabajando para mejorar el tratamiento con adenovirus y aplicarlo a otros tumores en combinación con fármacos de la familia de las campotecinas, que actúan como potentes estimuladores de la actividad del virus en los modelos preclínicos.

En este sentido, en el campo de los adenovirus oncolíticos hay cierto cambio de paradigma. Inicialmente se pensaba que esos virus actuaban principalmente por oncolisis, destruyendo las células cancerosas, mientras que ahora se sabe que son además estimuladores del sistema inmunitario, al desenmascarar el tumor

y dejarlo expuesto a las células inmunitarias.

En todo este entramado de proyectos de investigación, ¿qué función desempeñan las tecnologías de vanguardia, como la secuenciación genética, en su investigación del cáncer infantil?

Tienen una función muy crítica. Para las enfermedades sin cura de los niños como, por ejemplo, el glioma de línea media, hace 15 años no sabíamos qué causa la producía, y ahora ya sabemos que casi el 100% de esos pacientes tiene la misma mutación, que cambia un solo aminoácido y siempre en una misma proteína. Estos avances se generan gracias a todos los oncólogos y patólogos que durante mucho tiempo han recogido muestras de los tumores de esos niños, a pesar de que entonces no se sabía exactamente qué podían cambiar en el futuro. Esta visión la tuvieron, por ejemplo, Jaime Mora, nuestro director científico, y Guillermo Chantada, nuestro director de outreach. Ambos, trabajando a 10.000 km de distancia y sin conocerse aún,

construyeron en paralelo colecciones de muestras de cánceres pediátricos que han sido vitales para poder disponer hoy, gracias a la tecnología, de una información que ha permitido clasificar los tumores en diferentes tipos, tomar decisiones rápidas sobre tratamientos y su pronóstico, detectar dianas terapéuticas y poder recomendar tratamientos dirigidos. Ahora, para cualquier niño que entra por la puerta del hospital

con un tumor, en relativamente poco tiempo el laboratorio de oncología molecular de Cinzia Lavarino clasifica qué tipo de tumor tiene, y disponemos de la información necesaria para poder seleccionar unos tratamientos y descartar otros. Relacionado con esto, quiero destacar que poner a punto las maquinarias de obtener muestras y analizarlas no habría sido posible sin la generosidad de las familias de los pacientes.

Y hablando de las familias... ¿qué función desempeñan las asociaciones de padres y los pacientes en la orientación de su investigación y desarrollo de tratamientos?

Son el corazón y el motor de gran parte de la investigación que se realiza en el HSJD. Las familias se vuelcan desde la más absoluta generosidad para hacer viables nuestros proyectos, sobre todo donándonos los tejidos de las enfermedades de sus hijos. Algo que nunca me va a dejar de sorprender es que, después de pasar

“Las familias son el corazón y el motor de gran parte de la investigación que se realiza en nuestro hospital”.

por el mal trago de la enfermedad, muchas familias quieran seguir unidas a nuestro hospital. Quizás lo normal sería querer olvidarse de nosotros. Sin embargo, muchas familias traen ideas, se asocian, organizan actividades para recaudar fondos y siguen involucrados en la investigación. Actualmente, más de la mitad de la financiación en nuestro laboratorio proviene de donaciones de las familias.

Si les pudieran mandar un mensaje a esas familias de pacientes infantiles que enfrentan un diagnóstico de cáncer y apoyan la investigación en HSJD, ¿qué les dirían?

Aparte de darles las gracias públicamente les diría que todos significan lo mismo para nosotros, tanto si son "valientes" como si les paraliza el miedo, que sus hijos son lo primero para el HSJD y que vamos a seguir esforzándonos por ellos. Para nosotros, el día más importante de cada año es el de nuestra reunión con todas las familias, donde les explicamos los proyectos y los resultados de la investigación. Les contamos los éxitos y los fracasos.

Un paciente nuestro me dijo algo muy estimulante tras la última jornada de familias: "Me has hecho reír. Vendré el año que viene". Eso quiere decir que nuestro proyecto les atrae. Nuestra máxima ilusión es poderles decir que hemos podido llegar a un nuevo ensayo en fase I con alguna de las investigaciones.

¿Cómo se imagina el futuro de la oncología pediátrica dentro de veinte años?

Me imagino que la inmunoterapia estará mucho más desarrollada, no solo para las leucemias, como ahora, sino para tumores sólidos también. En veinte años espero que hayamos descubierto por qué los cánceres sólidos son casi indetectables para el sistema inmunitario. Hay algo en ellos que los hace invisibles y por eso ahora son tan difíciles de erradicar con inmunoterapia, incluso con los potentes y conocidos CAR-T.

Creo que en 20 años también dispondremos de fármacos nuevos para los tumores cerebrales, cuya actividad no se verá restringida por la barrera hematoencefálica, porque habremos desarrollado una tecnología eficaz para superarla.

También espero que las terapias selectivas tengan mucho protagonismo, con tratamientos que lleven radiofármacos inmunodirigidos al tumor.

Escuchándole hablar con tanta pasión, nos preguntamos si cuando empezó sus estudios de farmacia ya soñaba con una

carrera investigadora o si fue fruto del camino.

En parte fue fruto del camino. Llegué a farmacia como casi todos los niños, sin tener claro si quería hacer una carrera orientada a ese ámbito. Sí tenía claro que la farmacia aunaba disciplinas como la química, la biología y la medicina, que eran de mi máximo interés. Tuve la suerte de desarrollar mi carrera con mentores como José Luis Pedraz, Guillermo Chantada o Clinton Stewart, que afianzaron mi interés por la investigación. A veces tengo oportunidad de hablar con estudiantes sobre su orientación profesional, y les digo que hay muchos caminos que pueden llevar

al mismo destino. El rumbo final de una carrera lo marcan la especialización de post-grado y los maestros que tengas.

Hablando de estudiantes, en algún momento de nuestra charla ha mencionado a estudiantes junior de su equipo. Además de la investigación como jefe de grupo, ¿también mentoriza a jóvenes investigadores?

Sí, es una tarea a la que le doy mucha importancia. Mi misión en HSJD es doble. Por un lado, tengo la responsabilidad de que los proyectos de investigación prosperen adecuadamente, pero también tengo un claro objetivo académico que consiste en formar nuevos doctores. Los

dos pilares son igual de importantes. Mi objetivo académico es que los doctores que se forman en el laboratorio desarrollen su plan de carrera de una forma óptima, a ser posible usando HSJD como trampolín para continuar su formación en otras instituciones de reconocido prestigio. A veces su marcha es frustrante, porque debemos comenzar de nuevo con la formación de personal nuevo, pero a la vez supone un estímulo para mí como mentor. También recibimos estudiantes internacionales que nos eligen como parte de su formación, y nuestro objetivo es responder a sus expectativas y poder seguir trabajando con ellos, como parte de alianzas

futuras. Así aseguramos también que el conocimiento que se llevan permanece, de una forma u otra, al servicio de nuestro proyecto en HSJD.

Las alianzas, pues, ¿son una parte importante de la forma de trabajar en el cáncer infantil?

Absolutamente todos los proyectos que realizamos son colaborativos y muchos lo son a escala internacional. En ciencia es muy importante nutrirnos entre nosotros, y en cáncer pediátrico aún más, para poder siempre sumar experiencia y recursos, y llegar al máximo de conclusiones lo más rápidamente posible.

Tenemos alianzas internacionales muy estables, especialmente para nuevas terapias, como, por ejemplo, la sonodinamia, un proyecto muy ambicioso en el que estamos trabajando en colaboración con Alejandro Sosnik, del instituto Technion de Israel. La comunicación y colaboración con centros internacionales es permanente. Sin ir más lejos, recientemente hemos enviado muestras a Carolina del Norte, en EE.UU., y a Heidelberg, en Alemania.

Para acabar, ¿cuál considera que ha sido la mayor frustración y la mayor alegría en su carrera hasta la fecha?

Algunas veces me he visto frustrado, con o sin razón, al comprobar que investigaciones que yo consideraba finalizadas y de gran impacto no obtuvieron la visibilización social que yo esperaba. Quizás esto se debe a que vivimos en una relativa

burbuja y de manera inocente interiorizamos que somos un nuevo Carlos Gardel, y después la sociedad competitiva en la que vivimos

vuelve a ponernos en nuestro lugar y nos da una cura de humildad, lo cual no viene del todo mal. Esta pequeña frustración es insignificante comparada con la felicidad de saber que quienes siempre valoran los avances, por pequeños que sean, y nos alientan a seguir, son las familias de las que hablábamos. Ellas entienden la importancia de cada avance y lo celebran. Las familias son nuestro motor, nuestra energía y la mayor de nuestras recompensas y alegrías. ■

“Todos los proyectos que realizamos son colaborativos y muchos lo son a escala internacional”.

“Dentro de 20 años espero que las terapias selectivas tengan mucho protagonismo, con tratamientos que lleven radiofármacos inmunodirigidos al tumor”.

La voz de las familias

Hace cinco años que el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona impulsó la creación de un Consejo de Familias para conocer la experiencia de los padres y madres de los pacientes, y escuchar sus propuestas de mejora. Desde entonces, cada mes una veintena de familias se reúne con profesionales de la Dirección de Calidad y Experiencia del Paciente del hospital para abordar temas y retos transversales en los que ellos pueden aportar una opinión fundamentada en su experiencia y vivencias.

Conocen mejor que nadie el Hospital. Hace años que vienen con frecuencia, desde que sus hijos fueron diagnosticados de una enfermedad crónica. Han pasado días y noches, con su hijo ingresado; y cuando no han estado ingresados, se han estado horas de consulta en consulta. Pero una vez al mes vienen solos. Han quedado para encontrarse con otras familias, y con profesionales del Hospital, para analizar juntos ámbitos asistenciales con el objetivo de identificar oportunidades de mejora y medidas a implementar para, así, mejorar la experiencia de los pacientes. Es uno de los distintos canales que el centro tiene para conocer las vivencias de los pacientes y familias.

Algunas de las 22 familias que integran actualmente el consejo están ahí desde el principio, desde que se constituyó el 13 de marzo de 2019. Albert recuerda que, cuando le propusieron formar parte, no se sorprendió: “que crearan un consejo de familias me pareció muy co-

herente con lo que el Hospital venía haciendo, con la preocupación que venían manifestando por los pacientes”. A María José y Vicenç, tampoco les sorprendió. Ya habían participado anteriormente en unos talleres que el Hospital había organizado para preguntar a un grupo de familias cómo habían recibido la primera noticia sobre el diagnóstico de su hijo, e incorporar sus sugerencias en un manual dirigido a profesionales. A Rebeca, en cambio, sí que le vino de nuevo: “a mí, cuando me lo dijeron, me pareció una buena noticia, pero también una gran responsabilidad, porque en el consejo no hablo sólo en mi nombre sino también en nombre de otras familias. Es una manera de devolver todo lo que han hecho por nosotros”, explica Ana.

Algunos miembros del consejo admiten que, en un principio, llegaron a dudar de su eficacia. “Este hospital es una entidad tan grande –prosigue Joan- que llegas a pensar que, quizás, lo que dices no lle-

gará más allá, pero con el tiempo te das cuenta de que hay una escucha activa, un interés genuino por conocer nuestra opinión”. “Por aquí –añade Thomas- han pasado diferentes profesionales asistenciales y la sensación es que nos han escuchado con interés de mejora. Que nuestro mensaje les ha llegado. Tener a nuestro lado a profesionales que nos acompañen y canalicen nuestras propuestas es clave. De otro modo, no llegarían a hacerse realidad”, comenta Ana.

“Y nos dan visibilidad y hacen partícipes de la vida en el Hospital. Una vez al año cenamos con el gerente y compartimos con él nuestras impresiones, también participamos en la jornada de mandos en la que se exponen los nuevos proyectos que quiere impulsar el Hospital, y damos la bienvenida a los nuevos profesionales que entran a trabajar. En definitiva, se nos tiene en cuenta”, explica Thomas.



De izquierda a derecha y de arriba a abajo: Albert Tous, Mei García, Bet Farga, Carmen Blanco, Vicente Morral, Thomas Amerijckx, Rebeca Sánchez, María José Ochoa, Christina Komrowski, Mercedes Ros, Sonia López, David Navidad, Mercè Jabalera, Sara Gómez y Ana Rodríguez.

Balance de los primeros cinco años

Las familias tienen muy claro por qué es necesario un consejo de estas características en un hospital. "A veces los profesionales no son conscientes de lo que las familias sentimos. Nosotros les ofrecemos una nueva mirada. Decimos lo que no funciona", reflexiona María José. "Pero no se trata de hacer una reclamación -puntualiza Albert- No tiene nada que ver con una reclamación. Implica actuar mucho antes de la queja, con un espíritu constructivo". "Se trata -añade Elisenda- de detectar necesidades no cubiertas."

Cinco años después de ese primer encuentro del Consell, es hora de hacer balance. Vicente, uno de los miembros más veteranos, explica que a lo largo de estos años han podido ir comprobando "cómo se iban haciendo algunas de las cosas que les habíamos propuesto". En este sentido, Ana destaca el trabajo que se ha hecho en el Servicio de Urgencias del Hospital: "ahora se tiene un especial

cuidado con los pacientes inmunodeprimidos y también se procura que los niños no tengan que pasar muchas horas sin comer nada".

También han observado cambios en el trato que se dispensa a algunos pacientes. "Antes, me encontraba con que algunos profesionales no se dirigían a mi hijo porque tiene una discapacidad y no puede hablar ni interactuar. Ahora te das cuenta de que se dirigen a él y le saludan porque saben, por qué les hemos dicho, que para las familias es importante", explica Christina.

Un aniversario es un momento oportuno para hacer balance, pero también permite fijarse nuevos retos y objetivos. "Estos años nos hemos centrado quizás en más mejoras de cariz asistencial -opina Irene- pero ahora toca abordar más la vertiente administrativa. En ocasiones, a las familias nos resulta muy complicado y difícil cambiar una visita, por ejemplo. Agilizar o hacer más fáciles éste y

otros trámites nos facilitaría mucho la vida. También sería bueno que tuviéramos más visibilidad de cara a los demás pacientes, que nos pudieran identificar y hacernos llegar sus necesidades para que nosotros las podamos transmitir al Consell y al Hospital", sugiere Susana.

Para los padres y madres, el Consejo de Familias ha acabado siendo más que un consejo. Para Thomas, "es un espacio donde hemos tenido la oportunidad de compartir nuestra visión con padres de niños que tienen otras patologías diferentes" y, para Vicente, un punto de encuentro "donde conocer otras realidades muy diferentes a las nuestras". Algunas de estas familias tendrán que dejar el consejo en pocos años porque sus hijos ya se acercan a la mayoría de edad, momento en que tendrán que ser derivados a un hospital de adultos. "Ojalá estos centros tengan órganos como el Consejo de Familias de Sant Joan de Déu", coinciden en decir.

La otra historia clínica de los pacientes con necesidades especiales

Algunos niños y jóvenes sienten miedo y ansiedad cuando deben ser sometidos a un procedimiento médico o quirúrgico. En el caso de los pacientes que presentan una diversidad funcional o afectación en el desarrollo, estas sensaciones pueden verse muy agravadas debido a su enfermedad o condición. Los profesionales del equipo Child Life los visitan antes de un procedimiento para mejorar su experiencia y evitar aquellas circunstancias que pueden crearles ansiedad.

Algunos de los niños que presentan una diversidad funcional o afectación en el desarrollo, como podrían ser los pacientes con autismo, tienen dificultades para expresar sus necesidades y para interactuar socialmente; presentan comportamientos repetitivos; son muy sensibles a algunos ruidos, luces, texturas; tienen dificultades para comunicarse con el entorno y/o, en ocasiones, comprenderlo. Todas estas circunstancias pueden hacer que una visita al Hospital o cualquier práctica médica, como por ejemplo un pinchazo, se convierta en traumática para el niño si no se adoptan medidas para prevenirlo.

Por eso, el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona impulsó el programa Child Life con el objetivo de mejorar la experiencia de todos los pacientes que son atendidos en el centro y, especialmente, de aquellos que, por las condiciones o características de su enfermedad, pueden vivir peor el tratamiento que reciben. Cuando un profesional detecta que su paciente tiene dificultades para afrontar un procedimiento o cree que es importante que se valore si necesita un acompañamiento más específico, le deriva al equipo Child Life.

El objetivo de esta primera visita es crear un perfil del paciente, una especie de historia clínica, pero más centrada en las características de comunicación, relación con el entorno y de carácter senso-

rial del niño para saber qué dificultades o interferencias en su desarrollo deben tenerse en cuenta a la hora de realizarle un procedimiento médico.

“Preguntamos a los padres qué ocurre cuando se agita para poder transmitirlo a los profesionales; cómo se toma mejor la medicación, con jeringa y jarabe o bien con pastillas y mezclándolo con algo que le guste; si tiene alguna dificultad para tolerar el contacto o para comprender el tiempo de espera -explica Sonia Tordera, coordinadora del equipo Child Life- Toda esta información nos resulta extremadamente útil para mirar qué podemos hacer para que esté tranquilo en todo momento, durante un procedimiento médico o toma de medicación.” Este perfil se incorpora al historial del paciente y se comparte con los profesionales que, en un momento u otro, deben atender a este paciente.

El equipo del Servicio de Child Life dispone de diferentes estrategias o recursos a su alcance para mejorar la experiencia de estos pacientes en el Hospital. “El acompañamiento y la presencia de los padres, en todo momento junto a los niños, es muy importante y tranquilizador. En otros casos, y con un objetivo de distracción, el uso de dispositivos tecnológicos o juguetes puede ser de mucha utilidad. En algunos casos, la música puede ayudar y, en los casos en que han trabajado con perros en la escuela y

les gustan los animales, las actividades asistidas con perros también puede ser útil para que el niño afronte la situación con calma”, explica Sonia.

El jefe del Servicio de Anestesiología del Hospital, Juan José Lázaro, asegura que actuaciones tan sencillas como las que apunta Sonia pueden marcar la diferencia y hacer que cualquier pequeña intervención, como por ejemplo un pinchazo, pueda desarrollarse con normalidad o, por el contrario, acabe siendo tan traumática para el niño que no quiera volver al Hospital. “Hace años los niños con autismo a los que había que realizar algún tratamiento odontológico debían ser sedados y llevados a quirófano. Ahora, gracias a la acción de las Child Life, están más preparados o acostumbrados a estos tratamientos y pueden recibirlos en consulta”, argumenta.

Lázaro destaca también que gracias a la historia clínica sensorial ya las informaciones que les facilitan las Child Life, pueden evitar todo lo que puede crear un rechazo por parte del niño. “Si, por ejemplo, no le gusta las aglomeraciones, en quirófano sólo entra uno o dos profesionales con él, los estrictamente necesarios, y después ya se suma el resto. Si tiene un muñeco del que nunca se separa y con el que tiene vínculo, miramos que pueda entrar en quirófano para que no se ponga nervioso y luego ya le sacamos cuando está sedado”, explica.



Carla, con el muñeco de trapo y la mascarilla que la Child Life usó para explicarle de una manera sencilla el tratamiento que recibiría en el Hospital.

El caso de Carla

A Carla, que tiene autismo, la operaron de anginas cuando tenía solo tres años en un centro de Barcelona. Su madre, Cristina, guarda un mal recuerdo. “Acabaron atando a la niña a la camilla porque se resistía a que le pusieran la vía”, explica.

Hace unos meses tuvo que volver a pasar por quirófano. “Esta vez pedimos al pediatra que nos derivara a Sant Joan de Déu porque sabíamos que en este centro tienen una unidad para niños con autismo”, explica la madre.

Pocos días antes de la intervención, una profesional del equipo de Child Life se puso en contacto con la familia para ofrecerles la posibilidad de preparar a Carla para la intervención. Mediante un juego simbólico con un muñeco de trapo y unos pictogramas, Child Life le explicó,

de una manera sencilla y adaptada a su edad y necesidades especiales, lo que le harían en el Hospital. También la acompañó y mostró los espacios del centro donde estaría durante su estancia, para reducir su grado de incertidumbre y miedo.

“A nosotros, como padres, nos tranquilizó mucho ver cómo trataban a Carla, cómo intentaban comprenderla, aunque no habla, y conocer sus necesidades y miedos. También nos fue muy bien que nos contaran cómo podíamos ayudarla. Nos llevamos a casa el muñeco de trapo, las vías, la mascarilla y los pictogramas, y cada día reproducíamos el juego que había hecho con Child Life y le explicábamos lo que le harían en el Hospital. Esto permitió que el día de la intervención todo fuese muy rodado; que todo fuera

más fácil, que ella estuviera mucho más tranquila y, sobre todo, menos traumático para todos”, relata Cristina.

A Carla, como a muchos niños con autismo, les da mucho miedo los pinchazos. Esta circunstancia, y otras necesidades especiales de la niña, fueron apuntadas en su historia clínica. Por eso, cuando llegó al Bloque Quirúrgico, los profesionales que debían atenderlo ya lo sabían y, para evitar que se pusiera nerviosa, optaron por colocarle la vía una vez estuviera dormida. “Parecen pequeñas cosas, pero son importantes. La tarea que realizan las Child Life con los niños con autismo como mi hija hace que lo que puede ser una experiencia traumática no lo sea ni por ella ni para quienes le rodeamos”, opina Cristina.

Optimizar el acceso venoso para mejorar la experiencia del paciente

El progreso en la atención ha dado lugar a una mayor especialización en el acceso venoso, una parte crucial del cuidado de los pacientes para administrar tratamientos y obtener muestras. En respuesta a las necesidades cambiantes y los desafíos emergentes, hospitales como el de Sant Joan de Déu han implementado equipos especializados en punción venosa. Estos equipos, compuestos por personal de enfermería altamente especializado en técnicas avanzadas y formado en punción guiada a través de ecografía, mejoran la precisión y la experiencia de la persona atendida.

La atención sanitaria avanza a pasos agigantados y, con ello, surgen nuevas necesidades y desafíos para mejorar la seguridad de los pacientes y la calidad asistencial. Uno de los aspectos fundamentales en el cuidado de los pacientes es el acceso venoso, crucial para la administración de tratamientos y la toma de muestras. Sin embargo, para algunos, la obtención de un acceso venoso puede convertirse en una tarea difícil y dolorosa. Es aquí donde la especialización y la innovación juegan un papel relevante.

“En muchos hospitales pediátricos, la inserción de accesos venosos la realiza personal de enfermería, pero algunos

pacientes complejos, como los crónicos o aquellos con el capital venoso agotado, pueden requerir un enfoque más especializado”, explica Sara Palou, enfermera especializada en acceso venoso del Hospital Sant Joan de Déu. Es en este contexto que surge la necesidad de contar con equipos dedicados exclusivamente a la punción venosa.

Así es que en el Hospital Sant Joan de Déu se ha implementado recientemente un equipo especializado en venopunción o colocación de catéteres venosos para garantizar y conservar el capital venoso, compuesto por personal de enfermería altamente capacitado en técnicas de

acceso venoso. Este personal de enfermería recibe formación específica y utiliza tecnologías, como la ecografía guiada, para garantizar un acceso seguro y preciso en pacientes con acceso venoso difícil.

“Este enfoque no solo mejora la experiencia del paciente, reduciendo el dolor y las complicaciones asociadas a múltiples intentos de punción, sino que también optimiza los resultados clínicos, al asegurar una administración adecuada de los tratamientos, sin demoras”, añade Sara Palou.



Sara Palou, enfermera especializada en acceso venoso.

Mejorando la seguridad y la experiencia de la persona atendida

La creación de equipos especializados en punción venosa no solo ha revolucionado la forma en la que se aborda este procedimiento en hospitales, sino que también ha tenido un impacto significativo en la seguridad y la experiencia del paciente. Y es que uno de los aspectos más destacados de este enfoque es la personalización del tratamiento. “Cada paciente es único, y el equipo de inserción de accesos venosos se asegura de seleccionar el dispositivo más adecuado para cada caso, teniendo en cuenta la duración y el tipo de terapia, así como las características del paciente”, comenta la propia Sara Palou.

“Anteriormente, la obtención de un acceso venoso era un proceso doloroso y estresante para muchos pacientes, especialmente aquellos con venas difíciles de localizar. Sin embargo, con la introducción de personal de enfermería experto

en punción venosa, este proceso se ha vuelto mucho menos traumático”, añade la experta. El personal de enfermería especializado en punción venosa es capaz de utilizar técnicas, como la ecografía guiada, para localizar venas difíciles con mayor precisión.

Esto significa que los pacientes ya no tienen que sufrir múltiples intentos fallidos de punción, lo que reduce significativamente el dolor y la incomodidad asociados con el procedimiento, además de preservar el capital venoso.

Las venas son recursos valiosos y limitados, especialmente en personas atendidas crónicas y pediátricas, cuyas venas pueden estar sometidas a un estrés continuo debido a tratamientos prolongados. Por lo tanto, es fundamental adoptar prácticas que minimicen el daño vascular y preserven la integridad de las

venas a largo plazo. Esto no solo garantiza la disponibilidad de acceso venoso para futuros tratamientos, sino que también reduce el riesgo de complicaciones asociadas con la inserción repetida de dispositivos venosos. En última instancia, preservar el capital venoso no solo mejora la calidad de vida de la persona atendida, sino que también contribuye a un manejo más seguro y sostenible de su atención médica.

Otro aspecto importante de la especialización en punción venosa es el enfoque en el mantenimiento y la retirada adecuados de los dispositivos venosos. Esto ayuda a prevenir complicaciones a largo plazo, como infecciones y trombosis, y garantiza que el paciente pueda continuar recibiendo tratamiento de manera segura y efectiva.

Los datos avalan la especialización

“La implementación de este equipo especializado ha demostrado ser un avance significativo en la atención clínica, estableciendo un nuevo estándar de cuidado en el hospital. La formación continua, la estandarización de protocolos y el uso de tecnologías avanzadas son elementos clave de esta iniciativa, que podría servir como modelo para otros hospitales que buscan mejorar sus procedimientos de acceso venoso”, añade la especialista.

Este avance, además, está respaldado por los datos. Un análisis llevado a cabo en el mismo Hospital Sant Joan de Déu ha demostrado que los dispositivos insertados por personal de enfermería experto presentan un 25 % menos de complicaciones relacionadas con la inserción respecto a aquellos dispositivos insertados por personas de enfermería generalista con formación básica en punción ecoguiada.

Como conclusión, los equipos especializados en punción venosa están transformando la forma en que se aborda este procedimiento en los hospitales, mejorando la seguridad y la experiencia de la persona atendida y garantizando una atención clínica de calidad y con buenos resultados. Estos avances son un testimonio del compromiso continuo de los profesionales sanitarios con la mejora de la atención al paciente y la búsqueda de la excelencia en el cuidado de la salud.

si creces tú, crecemos todos

¡Descubre la nueva web de SJD Formación!

Más intuitiva, más accesible y con **mucho más contenido** para brindarte una experiencia más completa.

Porque cuando creces tú, crecemos todos.



EXPLORA LA NUEVA WEB

<https://formacion.sjdhospitalbarcelona.org>