

I Jornada de

Distrofinopaties Duchenne/Becker

Barcelona, 11 de juny de 2005



FEDERACIÓ ESPANYOLA
DE MALALTIES
NEUROMUSCULARS
(Federació ASEM)

 **Obra Social**
Fundació "la Caixa"

Presentació

Les distrofinopaties de Duchenne i Becker són dues malalties neuromusculars, genètiques i cròniques, majoritàriament d'origen hereditari, la principal característica de les quals és la pèrdua progressiva de força muscular a causa de la carència d'una proteïna de les fibres musculars anomenada distrofina.

En general, la persona afectada presenta pocs indicis abans dels tres anys, però comença a caminar tard, cau sovint i s'aixeca amb dificultat. Al llarg dels anys apareix un dèficit motor progressiu que l'impedeix pujar escales, caminar i que acaba limitant la utilització dels membres superiors.

Hi ha molta feina per fer. Tot i que existeixen esperances fonamentades d'assolir un tractament eficaç, de moment encara no s'ha aconseguit. Malgrat això, es pot endarrerir l'evolució de la malaltia mitjançant un tractament multidisciplinari: rehabilitador, ortopèdit, respiratori, cardíac, nutricional, etc. Aquest tractament, que és indispensable, ha de ser precoç, regular i permanent, i permet a la persona conservar la seva qualitat de vida, ja que limita els efectes de la malaltia.

Afortunadament, aquest tipus de malaltia no produeix dolors ni afecta la intel·ligència, tot i que la pèrdua de força limita aspectes de la vida social, afectiva, etc., i produeix, especialment, una sensació de dependència dels altres. Per als afectats i familiars, és imprescindible disposar del suport d'institucions i associacions de pacients que els ajudin a sentir-se més compresos i els donin suport.

Conscients d'aquestes necessitats, la Federació ASEM (Federació Espanyola de Malalties Neuromusculars), ASEM Catalunya i l'Obra Social "la Caixa", organitzen la I Jornada de Distrofinopaties Duchenne/Becker.

Aquesta jornada, adreçada a afectats, familiars i professionals, abordarà dos grans temes: els tractaments correctius i els avenços en terapèutica.

Programa

9.30 h **Inauguració**

10 - 14 h **Tractaments correctius
Duchenne/Becker**

Fisioteràpia continuada:

Dra. Anna Febrer, Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

Dr. José Ignacio Ibarra, Fundación Jiménez Díaz (Madrid)

Cirurgia correctiva, com i quan:

Dr. Norberto Ventura, Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

Respiració assistida domiciliària:

Dr. Joan Escarrabill, Hospital de Bellvitge (Barcelona)

Moderador: Sra. Conxita Closa, Corporació Fisiogestió (Barcelona)

11.30 - 12 h **Pausa cafè**

Debat

14 h **Dinar lliure**

16 - 19 h **Avenços en terapèutica
Duchenne/Becker**

Assaigs amb corticoides:

Dr. Jaume Colomer, Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

Assaig del salt de l'exó:

Dr. Luis García, Genethon (París)

Dr. Daniel Skuk, científic de la Unitat de Genètica Humana de la Universitat de Labal, Quebec (Canadà)

Moderador: Dr. Adolf Pou, Comitè Assessor d'ASEM Catalunya (Barcelona)

Debat

19 h **Clausura**

Lloc

CaixaForum

Av. Marquès de Comillas, 6-8
08038 Barcelona

Places limitades

Us demanem que confirmeu la vostra assistència a la Federació ASEM:

Tel. 934 516 544
asem15@suport.org

Servei d'Informació de la Fundació "la Caixa"

Tel. 902 22 30 40

De dilluns a divendres, de 10 a 20 h

www.fundacio.lacaixa.es

Butlleta d'inscripció

Nom

Cognoms

Adreça

CP Població

Província

Telèfon

Adreça electrònica

Número d'assistents

Quota d'inscripció 5 euros per persona

Ingressar a la c/c de la Federació ASEM:
2100-0761-15-0200173051

(Indicar: "Jornades Duchenne/Becker" i nom dels assistents)
Enviar aquest full d'inscripció junt amb la fotocòpia del resguard d'ingrés a:

Federació ASEM
c/Jordi de Sant Jordi, 26-28 baixos (08027 Barcelona)

En compliment d'allò que disposa l'article 5 de la Llei orgànica 15/1999, de 13 de desembre, de protecció de dades de caràcter personal, informem que les dades de caràcter personal que ens proporcionen seran recollides en un fitxer temporal amb l'única finalitat de gestionar la inscripció i l'assistència a aquesta activitat. Un cop finalitzada l'activitat, les dades que ens hagi proporcionat seran destruïdes de conformitat amb les mesures que estableix la llei.

I Jornada de

Distrofinopatías Duchenne/Becker

Barcelona, 11 de junio de 2005



FEDERACIÓN ESPAÑOLA
DE ENFERMEDADES
NEUROMUSCULARES
(Federación ASEM)

Presentación

Las distrofinopatías de Duchenne y Becker son dos enfermedades neuromusculares, genéticas y crónicas, mayoritariamente de origen hereditario, cuya principal característica es la pérdida progresiva de fuerza muscular debido a la carencia de una proteína de las fibras musculares denominada distrofina.

En general, la persona afectada presenta pocos indicios antes de los tres años, pero empieza a caminar tarde, se cae a menudo y se levanta con dificultad. A lo largo de los años aparece un déficit motor progresivo que le impide subir escaleras, caminar y que acaba limitando la utilización de los miembros superiores.

Hay mucho por hacer. Aunque existen fundadas esperanzas de alcanzar un tratamiento eficaz, de momento no contamos con él. No obstante, se puede retrasar la evolución de la enfermedad por medio de un tratamiento multidisciplinar: rehabilitador, ortopédico, respiratorio, cardíaco, nutricional, etc. Este tratamiento, que es indispensable, debe ser precoz, regular y permanente, y permite a la persona conservar su calidad de vida, ya que limita los efectos de la enfermedad.

Afortunadamente, este tipo de enfermedades no produce dolores ni afecta a la inteligencia, aunque la pérdida de fuerza limita aspectos de la vida social, afectiva, etc., y produce, especialmente, una sensación de dependencia de los demás. Para los afectados y familiares, es imprescindible contar con el apoyo de instituciones y asociaciones de pacientes que los ayuden a sentirse más comprendidos y apoyados.

Conscientes de estas necesidades, la Federación ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares), ASEM Cataluña y la Obra Social "la Caixa", organizan la I Jornada de Distrofinopatías Duchenne/Becker.

Esta jornada, dirigida a afectados, familiares y profesionales, abordará dos grandes temas: los tratamientos correctivos y los avances en terapéutica.

Programa

9.30 h **Inauguración**

10 - 14 h **Tratamientos correctivos
Duchenne/Becker**

Fisioterapia continuada:

Dra. Anna Febrer, Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

Dr. José Ignacio Ibarra, Fundación Jiménez Díaz (Madrid)

Cirugía correctiva, cómo y cuándo:

Dr. Norberto Ventura, Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

Respiración asistida domiciliaria:

Dr. Joan Escarrabill, Hospital de Bellvitge (Barcelona)

Moderadora: Sra. Conxita Closa,
Corporación Fisiogestión (Barcelona)

11.30 - 12 h **Pausa café**

Debate

14 h **Almuerzo libre**

16 - 19 h **Avances en terapéutica
Duchenne/Becker**

Ensayos con corticoides:

Dr. Jaume Colomer, Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

Ensayo del salto del exón:

Dr. Luis García, Genethon (París)

Dr. Daniel Skuk, científico de la Unidad de Genética Humana de la Universidad de Laval, Quebec (Canadá)

Moderadora: Dr. Adolf Pou, Comité Asesor de ASEM Cataluña (Barcelona)

Debate

19 h **Clausura**

Lugar

CaixaForum

Av. Marquès de Comillas, 6-8
08038 Barcelona

Aforo limitado

**Se ruega confirmación de asistencia a la
Federación ASEM:**

Tel. 934 516 544
asem15@suport.org

**Servicio de Información de la
Fundación "la Caixa"**

Tel. 902 22 30 40
De lunes a viernes, de 10 a 20 h
www.fundacio.lacaixa.es

Formulario de inscripción

Nombre

Apellidos

Dirección

CP Población

Provincia

Teléfono

Correo electrónico

Número de asistentes

Cuota de inscripción 5 euros por persona

Ingresar en la c/c de la Federación ASEM:
2100-0761-15-0200173051

(Indicar: "Jornadas Duchenne/Becker" y nombre de los asistentes)
Enviar esta hoja de inscripción junto con la fotocopia del resguardo de ingreso a:

Federación ASEM
c/Jordi de Sant Jordi, 26-28 baixos (08027
Barcelona)