

Trasplante pulmonar, referencia nacional



Impulso de la investigación en ELA

Psiquiatría crea Assístete, una web sobre adicciones



Software para el diagnóstico precoz del Parkinson

# Noticias del 12



Hospital Universitario  
12 de Octubre  
Comunidad de Madrid

Nº 85 - Febrero 2015

*Iniciativa del Comité de Calidad Percibida*

## Nuevo proyecto de acogida a los pacientes adultos con ingreso programado

**E**l Comité de Calidad Percibida ha puesto en marcha un novedoso Proyecto de Acogida a los pacientes adultos con ingreso programado, con el objetivo de informales sobre el funcionamiento de nuestro hospital y acompañarles hasta el control de la planta de hospitalización. Así, tanto él como sus familiares reciben datos básicos sobre el centro, como horario de visitas, cajeros, cafeterías, transporte público y zonas de aparcamiento, entre otros detalles de interés.

La acogida comienza cuando el paciente acude al Servicio de Admisión de la Residencia General para tramitar su ingreso. En ese momento, se avisa al Servicio de Información del Hospital y un informador se desplaza a la sala habilitada especialmente para este proceso, explicándole el contenido de la Guía de Acogida. En este documento figura por ejemplo la garantía de confidencialidad de los datos del paciente dentro de los límites que establece la normativa vigente.

A partir de ahí, y una vez recibida la información, voluntarios de las organizaciones Cáritas, y Desarrollo y Asistencia, que ya colaboran con el Hospital en otras actividades, acompañan al paciente hasta el control de la planta de hospitalización, utilizando los ascensores reservados



para su ingreso. Allí, los profesionales de Enfermería le reciben y trasladan hasta su habitación, proporcionándole al mismo tiempo la Guía de Acogida.

en turnos de mañana y tarde, de lunes a viernes, de 8 a 14 y de 15 a 21 horas, a los que se unen las tardes de los domingos, franja horaria con gran número de ingresos.

### Satisfacción de los pacientes

Este plan comenzó a funcionar a principios de febrero. Desde entonces se han realizado alrededor de 600 acompañamientos, con un elevado índice de satisfacción por parte de los pacientes. La actividad se lleva a cabo

En este proyecto del Comité de Calidad Percibida han participado profesionales de los servicios de Atención al Paciente, Admisión, Dirección de Enfermería, Servicios Generales, Informadores y las entidades no lucrativas mencionadas. La iniciativa sigue la estela marcada por el Plan de Acogida a pacientes que ingresan en el Hospital Materno-Infantil, tanto para hospitalización pediátrica como ginecológica, y que se desarrolla desde hace muchos años con notable éxito.





# El Hospital, designado Centro de Referencia Nacional en trasplante pulmonar

**E**l Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad ha designado al Hospital como Centro de Referencia Nacional para trasplante de pulmón, por cumplir con los criterios exigidos respecto a actividad anual, volumen acumulado desde el inicio del programa de trasplante de este órgano y resultados de calidad incluidos en el Registro de Trasplante Pulmonar, coordinado por la ONT.

La Unidad de Trasplante Pulmonar del 12 de Octubre, puesta en marcha a finales de 2008, realiza cada año una media de 22 cirugías de este tipo en pa-

cientes con edades comprendidas entre los 14 y 70 años, y ha superado los 110 trasplantes requeridos por el ministerio para llevar a cabo esta solicitud, con un total de 115. Además, los índices de supervivencia son del 87% en el primer año, el 80% a los tres años y un 71,6% a los cinco.

Una de las características que ofrece ser centro de referencia nacional es la posibilidad de valorar y aceptar de forma directa candidatos a trasplante procedentes de otras comunidades autónomas.

## Incorporación de patologías complejas

La Unidad de Trasplante Pulmonar tiene carácter multidisciplinar y está formada por profesionales de los servicios de Cirugía Torácica, Neumología, Anestesiología y Reanimación, Rehabilitación y Cardiología. Entre sus últimas novedades destaca la incorporación de nuevos criterios de selección de posibles receptores de un trasplante, incorporando por ejemplo a pacientes afectados por esclerodermia y afectación pulmonar severa, y anticoagulados o con enfermedad tromboembólica grave.

## PREMIOS/DISTINCIONES

→ La doctora Aurora Guerra, jefe de sección de Dermatología,



ha recibido el **Diploma a la Excelencia Docente** de la Universidad Complutense de Madrid. Este diploma se concede a los profesores que obtienen un mínimo de 95 puntos sobre 100 en el programa de evaluación del profesorado que se obtiene recabando información de alumnos, departamento y centro donde se ejerce la docencia. El programa de evaluación tiene en cuenta las instrucciones de



la Agencia Nacional de Evaluación de la Calidad y Acreditación –ANECA– y las recomendaciones de la *European Association for Quality Assurance in Higher Education* –ENQA–. La doctora Guerra imparte la asignatura de Dermatología en quinto curso de Medicina y ha obtenido 98 puntos sobre 100.

→ El doctor Rafael Enríquez de Salamanca, consultor de Investigación en el i+12, ha recibido el **Premio a Toda una Vida** por las Enfermedades Raras,

otorgado por la Federación Española de Enfermedades Raras. El galardón le ha sido concedido por sus “más de tres décadas de trabajo dedicadas al estudio de las Porfirias y a la atención clínica al frente de la Unidad de Porfiria del Hospital 12 de Octubre”. Es autor de numerosos libros y artículos sobre este grupo de enfermedades, así como investigador principal en numerosos proyectos nacionales e internacionales.



# El Laboratorio de Enfermedades Raras y Neuromusculares participa en el hallazgo de nuevos genes relacionados con ELA Familiar

Los doctores Alberto García Redondo, responsable del Laboratorio de la Unidad de ELA, perteneciente al Grupo de Enfermedades Raras y de Base Genética del Instituto de Investigación i+12, y Jesús Esteban, responsable de la Unidad, han participado en un estudio sobre las causas hereditarias de esta enfermedad, identificando mutaciones en el gen TUBA4A relacionadas con la esclerosis lateral amio-

trófica familiar (ELAF). Este trabajo, realizado en los principales laboratorios de Europa y Estados Unidos, es de gran trascendencia porque supone el primer hallazgo genético relacionado con una patología, mediante la secuenciación de todo el exoma huma-

no—parte del genoma humano que origina las proteínas del organismo—. Se trata de una estrategia efectiva para la identificación de genes relacionados con la enfermedad. Sin embargo, esta metodología es difícil de llevar a cabo en ELA, por su origen tardío y edad de inicio en torno a los 55 años. En este tipo de patología hereditaria, el número de muestras de ADN es limitada, ya que los familiares han podido tener esta enfermedad hace más de 10 años y por lo tanto no disponer de muestras o haber fallecido por otras causas diferentes en un momento previo a la enfermedad.

Para superar este inconveniente, la investigación, publicada en la revista *Neuron*, ha incluido el estudio exómico de 363 casos con ELAF, de los que un porcentaje elevado presentaba variantes en el gen TUBA4A. Además, se han analizado otros 272 casos y realizado más de 5.000 análisis. Con todos estos datos se ha podido comprobar que las mutaciones en este gen desestabilizan la red de microtúbulos—que forma el citoesqueleto— y disminuyen su capacidad para regenerarse. Esta red se encarga de generar la arquitectura interna de la célula—algo muy importante en las neuronas, sobre todo en las de tipo sensitivo

y motor, ya que estas últimas son responsables de la ELA—, y también de crear las avenidas por las que se transporta todo el material genético necesario, desde el cuerpo de la neurona hasta los extremos.

Los resultados de la investigación subrayan la importancia de los defectos en el citoesqueleto en ELA, por lo que se deberán plantear nuevas estrategias terapéuticas para conseguir estabilizarlo. Además, demuestran que los análisis de variantes génicas raras son muy efectivos en enfermedades en las que los genes causantes no se pueden identificar mediante métodos tradicionales de análisis por segregación familiar—estudios sobre defectos genéticos en grandes árboles genealógicos—.

Según Alberto García Redondo, la aparición de nuevas variantes genéticas que ayuden en el diagnóstico de ELA favorece el descubrimiento de nuevas dianas terapéuticas que complementen o sustituyan el único fármaco que se utiliza en esta enfermedad desde 1994.

## Datos del artículo

*Exome-Wide Rare Variant Analysis Identifies TUBA4A Mutations Associated with Familial ALS. Neuron. 2014 Oct 22;84(2):324-31. DOI: 10.1016/j.neuron.2014.09.027*



trófica familiar (ELAF). Este trabajo, realizado en los principales laboratorios de Europa y Estados Unidos, es de gran trascendencia porque supone el primer hallazgo genético relacionado con una patología, mediante la secuenciación de todo el exoma huma-

## La Asociación Adela dona 24.000 euros al i+12 para un proyecto de investigación

La Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica—ADELA— ha donado 24.000 euros al Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital i+12 para el desarrollo del proyecto *Puesta a punto de un algoritmo molecular diagnóstico en pacientes con ELA y degeneración lobular frontotemporal—DLFT—*, en el que participan las cinco unidades de ELA que existen en hospitales de la Comunidad de Madrid, lideradas por la de nuestro Centro.

El proyecto, que se desarrollará en la Unidad de ELA y el Laboratorio de Investigación del 12 de Octubre, pretende mejorar el diagnóstico molecular de esta enfermedad mediante el desarrollo de protocolos que incluyan algoritmos diagnósticos para la realización de estudios moleculares, junto a análisis neuropsicológicos de los pacientes que permitan una evaluación de su evolución cognitiva y la presencia de signos y síntomas de DLFT—conjunto de desórdenes clínicos, patológicos y genéticamente heterogéneos asociados a una atrofia de los lóbulos frontal y temporal del cerebro y más moderadamente de los parietal y occipital—.



En esta investigación se va a desarrollar un análisis continuado de los parámetros clínicos, electrofisiológicos, bioquímicos y genéticos de la ELA, incluyéndolos en una base de datos para su posterior estudio. Además, se realizará una valoración de los pacientes mediante exámenes neuropsicológicos con el fin de observar posibles alteraciones del comportamiento y comunicación de estos pacientes que generará un algoritmo diagnóstico molecular adecuado para un mayor número de personas con ELA.

Esta patología es la forma más común de enfermedad neurona motora y es de las más severas dentro de su grupo, con una incidencia de 1,5 por 100.000 habitantes y año. En la actualidad, su relación con la DLFT está completamente demostrada.

# Neurología y el i+12 participan en el desarrollo de un software para el diagnóstico precoz de la Enfermedad de Párkinson



**E**l Instituto de Investigación del Hospital i+12 y el Servicio de Neurología colaboran en el proyecto internacional NeuroQWERTY, que consiste en desarrollar una aplicación que permitirá identificar de forma precoz la Enfermedad de Parkinson en el paciente, mediante el uso de dispositivos electrónicos. De esta forma, se prevé que se podrá acortar el espacio de tiempo de aproximadamente 10 años que transcurren desde que aparecen los primeros síntomas hasta el diagnóstico definitivo.

La iniciativa pretende registrar la habilidad motriz de las personas mayores en riesgo de padecer esta enfermedad al escribir un correo electrónico o mensaje de texto. Para ello, es necesario instalar el nuevo software en el Smartphone, Tablet o PC. Durante el manejo de estos aparatos la aplicación proporciona información biomédica del paciente y detecta los cambios que se desvían de la normalidad.

Los primeros estudios se han realizado en base a una sencilla prueba de mecánografía, en la que 21 pacientes en fase inicial de la enfermedad y 15 controles –familiares sanos– han copiado un texto a ordenador durante 15 minutos. Al comparar la información obtenida de la aplicación se observa que la Enfermedad de Parkinson produce un deterioro



en la forma de teclear frente a la habilidad demostrada por el familiar sano.

Además la herramienta facilitará la aparición en el futuro de nuevas terapias que ayuden a controlar esta patología desde su etapa inicial, ya que en los primeros años de la enfermedad es cuando se produce la mayor afectación neuronal en los pacientes, traducida en temblores, lentitud de movimiento o rigidez en las extremidades superiores.

#### Premio internacional

*NeuroQWERTY* es un proyecto multidisciplinar que comenzó en 2013, con el objetivo de proporcionar soporte tec-

nológico al diagnóstico de esta patología. Recientemente ha sido galardonado con el primer premio y una medalla de oro en la Cumbre Mundial de Jóvenes Científicos de Singapur, al que concurrían más de 300 participantes.

El proyecto se incluye en el Consorcio de M+Visión, una iniciativa conjunta entre la Comunidad de Madrid y el Instituto Tecnológico de Massachusetts –MIT–, en el que participan un total de 14 profesionales, entre ingenieros, científicos y neurólogos, de los hospitales 12 de Octubre y Clínico San Carlos de Madrid, el Massachusetts General Hospital de Boston y la Harvard Medical School.

*En colaboración con la Dirección Asistencial Centro de de Atención Primaria*

## Cirugía Maxilofacial abre una agenda odontológica

**E**l Hospital ha suscrito un acuerdo con la Dirección Asistencial Centro de Atención Primaria por el que un odontólogo de la Unidad de Salud Bucodental del Centro de Salud de Los Ángeles acude un día a la semana al 12 de Octubre para atender pacientes de nuestro Centro.

Una agenda propia de Odontología da cabida a los pacientes que van a recibir radioterapia en cabeza y cuello, quimioterapia o van a ser tratados con bifosfonatos por vía intravenosa. Todos ellos serán atendidos por un profesional de Odontología desde el diagnóstico hasta el final del tratamiento, ofreciendo de este modo una atención integral.

La doctora Morales proporciona consulta en medicina oral y cirugía a nuestros pacientes hospitalizados o ambulantes, tanto niños como adultos. Además colabora con el Servicio de Cirugía Maxilofacial en la realización de protocolos para pacientes oncológicos, con necrosis maxilar por toma de bifosfonatos, traumatismos y problemas dentales en la infancia secundarios a enfermedades, entre otros. También atiende a los derivados desde Atención Primaria para exodoncias complejas, y su colaboración sirve de enlace con las unidades de salud bucodental de nuestra zona de influencia –Villaverde, Usera y Carabanchel–.

